



## MEETING PLENARIO DEL NETWORK EUROPEO EURO-HD

Praga 2-5 Settembre 2010

\*Dott. Claudio Catalli

La cifra del valore di questo EHDN 2010, credo possa essere offerta dal modo in cui il congresso è iniziato. Mentre in qualsiasi meeting di questa portata si sarebbe cominciato dai grandi



annunci e dalle scoperte rivoluzionarie, a Praga si è scelto di cominciare dal dibattito e dal dubbio. La prima sessione ha infatti posto al centro dell'attenzione delle domande o affermazioni attorno alle quali i vari oratori sono intervenuti con tesi a favore o contrarie, adottando una metodologia che contraddistingue il lavoro dell'Euro-HD e che è mirata a mettere da parte i pregiudizi, a favore della ricerca di un punto di mediazione e di equilibrio ricercati nella maniera più scientifica possibile. L'esempio migliore, in questa sessione, è fornito dall'eccellente intervento di Sheila Simpson e Stephen Smith: mettendo letteralmente in scena un dialogo continuo tra una ipotetica moglie di un malato ed il medico di riferimento, hanno fatto ragionare, pensare ed immedesimare molti di noi, portando argomentazioni ora a favore delle cure domiciliari, ora per l'istituzionalizzazione delle persone affette da malattia di Huntington. Senza dogmi scolpiti, senza preconcetti, perchè anche in una malattia come l'Huntington non si deve cercare una sola verità, ma la verità più adatta al singolo caso. Così ha preso il via questo meeting affollato, in cui la qualità degli interventi è stata altissima e gli argomenti affrontati sono stati di ogni tipo, dalle basi molecolari della patologia agli interventi terapeutici più diversi, passando per la consulenza genetica e lo sviluppo di modelli animali. Tra le presentazioni, Jeff Carroll, Don Cleveland e Neil Aronin hanno costruito una sorta di discorso unico, sviluppatosi in sessioni diverse, sugli SNP (le variazioni di "lettere chimiche" tra un individuo e l'altro all'interno della sequenza di DNA) del gene IT15. La conoscenza di queste variazioni è la condizione necessaria per permettere ad eventuali terapie di distinguere tra copia del gene alterata e copia sana all'interno dello stesso individuo ed è stato illustrato come le terapie basate sul silenziamento genico (sullo "spegnimento selettivo" del gene con l'espansione) basato sul riconoscimento di questi SNP siano virtualmente efficaci per la maggior parte dei pazienti e di come, almeno in vitro, questa metodica possa essere effettivamente realizzabile e valida. A tal proposito, è stato interessante anche l'intervento di Dinah Sah, la quale ha mostrato una

segue 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'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 al 10% del reddito complessivo dichiarato e nella misura massima di 70.000 euro annui (Art. 14 Comma 1 del Decreto Legge 35/05). 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'AICH - Roma Onlus si propone di:

- 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.

### Ha inoltre in programma di:

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



# A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA COREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 17 - 2010 - 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

Blu Grafic - Roma

### Se vuoi aiutarci:

c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca di Roma (Ag. Roma Nomentana)

Coordinate IBAN: IT 23 T 03002 03220 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



serie di dati preliminari convincenti sulla possibilità di effettuare un approccio terapeutico tramite *RNA interference* (per realizzare non il silenziamento del gene, ma la distruzione selettiva del suo primo prodotto -l'RNA- così da non produrre comunque la proteina huntingtina espansa) direttamente in vivo in modelli animali, tramite infusione diretta nel sistema nervoso centrale. Grandi contributi sono venuti anche dagli studi presentati da Rick Morimoto, Ruth Luthi-Carter e Robi Meray riguardo i meccanismi molecolari e cellulari

attraverso i quali la malattia di Huntington produce i suoi effetti. In particolare, sono state ampliate le conoscenze sul ruolo della proteostasi (la modulazione del ricambio e della conservazione delle proteine all'interno della cellula) con la proposta di un modello basato su quello che è stato definito come "collasso della proteostasi" nella malattia di huntington ad opera della Huntingtina espansa; del ruolo delle Sirtuine, una classe di proteine che regolano l'attivazione o l'inattivazione di una serie di geni all'interno della cellula, con particolare riferimento all'effetto neuroprotettivo quando viene inibita una particolare sirtuina, chiamata SIRT2; infine sul ruolo dell'autofagia (uno dei meccanismi attraverso il quale le cellule, normalmente, eliminano le molecole tossiche e gli organelli ormai invecchiati) nell'instaurare un danno cellulare. L'ampliamento di queste conoscenze ci permette infatti di immaginare nuove classi di farmaci per attaccare la degenerazione nella malattia di Huntington su più fronti, per ottenere un effetto più potente ai fini del rallentare e modificare il decorso della malattia. Un curioso ed interessante intervento è stato quello svolto da Ronald Melki riguardo le similitudini della malattia di Huntington con le malattie da prioni, permettendo una visione più ampia ed una serie di connessioni con meccanismi patogenici finora non indagati. Chiarissima ed utile poi la lettura di William Yang sui modelli animali studiati e sulle opportunità che offrono per indagare nuovi meccanismi di malattia e nuovi approcci terapeutici, come la sua ricerca sulla fosforilazione della huntingtina come interruttore molecolare per rendere innocua la proteina espansa, oppure come il lavoro di Mahmoud Pouladi sulla somministrazione di una specifica formulazione di Litio, rinominata NP03, che si dimostra neuroprotettiva in un modello murino particolare. E su questo argomento, è inutile sottolineare quanto grande fosse attesa per la sessione sugli approcci terapeutici, visto anche il ventaglio di opportunità-approccio molecolare, farmacologico, chirurgico- offerto dai relatori. Su tutti, l'attenzione è stata catturata dai dati sulla pridopidina (ACR-16 o Huntexil) da parte di Joakim Tedroff, che ha mostrato come questa nuova classe di farmaci (cosiddetti stabilizzatori dei recettori della dopamina) sia ben tollerata ed abbia effetti positivi sui sintomi motori della malattia. Gli aspetti affrontati durante questo congresso sono stati ampiamente coperti a 360 gradi, con rilevanti novità ed aspettative largamente soddisfatte. Se il simbolo di questo congresso è stato il puzzle della malattia di Huntington da risolvere aiutandosi a vicenda (donato come gadget all'arrivo), di certo il ritorno a casa di ognuno di noi è stato accompagnato da qualche tessera scoperta in più, insieme ad una notevole dose di entusiasmo e fiducia da portarci dietro fino al prossimo incontro, al Congresso Mondiale di Melbourne nel 2011 ed al prossimo Meeting Plenario EHDN a Stoccolma nel 2012.

**Dott. C. Catalli**

# IL TEST PRESINTOMATICO, I PROGRESSI SCIENTIFICI E LA CONSULENZA GENETICA: le nuove scoperte scientifiche sulla malattia di Huntington tra opportunità e problemi decisionali

**\*Dott.ssa Marina Frontali**

La malattia di Huntington è stata da sempre una sfida per i consulenti genetisti: informare le persone del loro rischio per una malattia che porta ad una progressiva invalidità motoria, mentale e psichica di lunga durata nel mezzo della propria vita è stato sempre un compito difficile, soprattutto quando la persona a rischio ha già vissuto l'esperienza di un genitore o di qualche altro parente affetto.

Per anni i consulenti genetisti hanno avuto molto poco da offrire: una stima più accurata possibile riguardo al loro rischio di aver ereditato la malattia ed un supporto psicologico per riuscire a convivere con l'incertezza del loro futuro. Non vi era nessuna possibilità di prevedere chi fosse destinato ad ammalare, o di scoprire chi, invece, potesse essere rassicurato riguardo al suo stato di salute e a quello dei suoi figli, di evitare la roulette russa della possibile trasmissione ai figli della malattia.



## LA LOCALIZZAZIONE DEL GENE E I PRIMI TEST PREDITTIVI

Nel 1983 la localizzazione del gene responsabile della malattia in una specifica regione cromosomica (l'estremità del braccio corto del cromosoma 4) ha aperto la strada alla possibilità di prevedere, in alcune specifiche condizioni, chi sarebbe ammalato e chi no usando dei marcatori genetici vicini al gene, che peraltro rimaneva ancora sconosciuto. Per effettuare il test era necessario avere a disposizione il sangue di più parenti sani ed affetti della persona da testare. Sarebbe stato impossibile sia fare il test in assenza di parenti consenzienti sia confermare la diagnosi nei parenti affetti.

Era la prima volta che una malattia che insorge nella età adulta, e che può essere trasmessa da un genitore affetto ai figli (cioè autosomica dominante), poteva essere prevista da uno specifico test. Fu immediatamente chiaro ai genetisti che avevano fatto la scoperta che un simile test avrebbe avuto effetti a lungo termine, per chi lo avesse fatto. Naturalmente il test poteva costituire un vantaggio rispetto alla situazione precedente, perché dava una risposta certa, entro limiti accettabili. Ma quali conseguenze avrebbe potuto produrre questa certezza a livello psicologico (per far fronte non più ad un rischio, ma alla prospettiva certa della malattia nel proprio futuro), a livello sociale (per la possibile discriminazione nell'accesso alle assicurazioni, al lavoro, o perfino all'interno della stessa famiglia) a livello etico (per possibili pressioni indebite a fare il test da parte di terze persone, o per la possibilità di rivelare lo stato genetico anche di parenti che non vogliono sapere).

La consapevolezza di tutte queste implicazioni in una situazione in cui nulla poteva essere fatto per prevenire o ritardare la comparsa della malattia, indusse ad un'estrema cautela nell'offrire il test ai potenziali utenti. Furono effettuate ricerche per indagare cosa ne pensassero le persone a rischio e come avrebbero accolto la prospettiva di fare il test. Inizialmente il test fu utilizzato nell'ambito di ben definiti protocolli di ricerca negli Stati Uniti e nel Canada e successivamente venne offerto come servizio soprattutto nell'ambito di centri universitari.

Queste iniziali esperienze con il test predittivo furono l'oggetto di un incredibile numero di studi e ricerche sulle conseguenze psicologiche, sociali ed etiche prodotte dal risultato del test a breve e lungo termine.

## LA SCOPERTA DEL GENE, L'OFFERTA DEL TEST DIRETTO E LA EMANAZIONE DELLE LINEE GUIDA

Questo fervore di ricerche proseguì per molti anni, producendo una straordinaria serie di dati, fin quando nel 1993 fu scoperto il gene responsabile della malattia di Huntington e ne fu identificata la mutazione in una sequenza di triplette CAG allungata rispetto alle dimensioni normali.

Questa scoperta permise di effettuare il test genetico, denominato "diretto" in contrapposizione a quello effettuato con i marcatori genetici. Questo tipo di test aveva, rispetto al precedente, il vantaggio di poter essere usato per la conferma della diagnosi clinica in un individuo affetto e come test presintomatico in persone a rischio senza ricorrere all'analisi dei parenti offriva inoltre la possibilità di dare risposte più certe e in tempi assai più brevi. Le conseguenze, a breve e lungo termine, della previsione di malattia rimanevano tuttavia invariate.

La semplificazione delle procedure del test determinò il moltiplicarsi di centri in grado di offrire il test diretto, anche al di fuori degli istituti universitari e di ricerca cui il test era stato precedentemente limitato. La prevedibile diffusione dei test presintomatici richiedeva urgentemente di emanare delle linee guida a tutela degli individui a rischio. Un gruppo di lavoro, costituito da rappresentanti della comunità scientifica

internazionale e rappresentanti delle famiglie colpite dalla malattia, produsse nel 1994 uno storico documento, le **“Linee guida per il test genetico-molecolare predittivo della Malattia di Huntington”**. Questo documento, il primo nel suo genere, ha costituito una pietra miliare nella gestione dei test genetici anche per altre malattie ad insorgenza tardiva. Grazie allo studio intensivo, effettuato negli anni precedenti, sulle possibili ricadute psicologiche, sociali ed etiche dei risultati del test, le linee guida individuano nel counseling genetico, da effettuarsi sia prima che dopo il test, lo strumento idoneo a garantire all’individuo a rischio che chieda il test la tutela dei suoi diritti, cioè:

- **Un’informazione medico-genetica competente e completa**
- **Una scelta autonoma, libera da condizionamenti (con la conseguente esclusione dal test dei minori)**
- **Una maggiore consapevolezza dei pro e dei contro di sapere/non sapere**

**I centri che effettuano il test, in tutto il mondo, devono attenersi alle Linee Guida ed ai principi in esse affermati.**

## **LE NUOVE SCOPERTE SCIENTIFICHE E L’AGGIORNAMENTO DELLE LINEE GUIDA**

Le linee guida per il test presintomatico riflettevano le conoscenze scientifiche allora disponibili. Nel 2007, 13 anni dopo la loro emanazione, le conoscenze scientifiche sulla Malattia di Huntington si sono evolute e ci si è posti il problema se non fosse necessario un aggiornamento delle linee guida. Nell’ambito del network Europeo per la Malattia di Huntington (EHDN) è stato creato un gruppo di lavoro “Genetic Testing and Counseling” condotto dalla Dott.ssa Marina Frontali e dalla Dott.ssa Gerry Evers Kiebooms (Lovanio, Belgio) con il compito di rispondere a questo quesito e fare delle proposte riguardo ai punti eventualmente da rivedere.

Nell’arco di 3 anni il gruppo di lavoro ha individuato vari punti che richiedevano una discussione e/o un aggiornamento: il divieto di fare il test ai minori, i requisiti dei laboratori che effettuano il test, le informazioni da fornire nella consulenza pre-test riguardo:

- a) ai possibili risultati dei test (non più solo bianco o nero, ma anche grigio),
- b) alla relazione tra numero di triplette e età di insorgenza della malattia,
- c) alla possibilità di discriminazione in seguito al risultato del test; raccomandazioni circa la diagnosi preimpianto (diagnosi prenatale eseguita su embrioni ottenuti in provetta); raccomandazioni per la consulenza genetica dopo il test.

Vengono qui esaminati solo 3 degli argomenti trattati, quelli che avranno le maggiori implicazioni con i prevedibili futuri avanzamenti scientifici.

## **IL TEST AI MINORI**

Le linee guida del 1994 proibivano il test predittivo ai minori. Trattandosi infatti di un test per una malattia non prevenibile e non guaribile, e che dunque deve essere autonomamente scelto dalla persona a rischio solo sulla base di una accurata valutazione delle conseguenze negative e di quelle positive del sapere la propria condizione genetica, sembrava ovvio che i minori non potessero accedervi. Sia perché non hanno sufficiente maturità ed esperienza per prendere una decisione così complessa, sia per la concreta possibilità che il risultato del test abbia effetti deleteri sulla autostima del minore, sul suo benessere psicologico, sui suoi rapporti sociali, ecc.

Negli ultimi dieci anni, tuttavia, si è prestata una sempre maggiore attenzione ai diritti dei minori sulle opzioni future, in termini di formazione, studio, lavoro, soprattutto per quanto riguarda la loro partecipazione alle decisioni relative alla loro salute. In alcuni stati la maggiore età per le decisioni mediche è stata abbassata a 15-16 anni e sempre più frequentemente i bambini vengono coinvolti nelle decisioni mediche che li riguardano. Questo riconoscimento dei diritti dei minori riguardo al sottoporsi ad una indagine o ad una terapia per una malattia già esistente, giustifica che decidano anche rispetto ad una malattia futura, non prevedibile né guaribile?

Molti documenti e normative sono d’accordo nel consentire ai minori l’accesso a test presintomatici solo per malattie che si manifestino nella infanzia o nell’adolescenza e quando siano disponibili misure adatte a prevenirle. Nessuno di questi due principi vale per la Malattia di Huntington.

Varie voci, tuttavia si sono levate recentemente per liberalizzare l’accesso dei minori ai test presintomatici anche per malattie, come l’Huntington, non prevenibili e non guaribili. Le loro argomentazioni si fondano sul fatto che non esistono dati che dimostrino effetti deleteri dei test sui minori, che, anzi, è prevedibile che abbiano effetti benefici, ad esempio sulla loro capacità di far fronte all’idea della futura malattia, sulla loro capacità di programmare la propria vita, ecc.

Dopo una lunga discussione sui pro e contro di liberalizzare l’accesso ai minori, è stato deciso di mantenere una età soglia al di sotto della quale di regola non conviene fare il test. È stato tuttavia aggiunto che i minori che richiedono il test vanno ascoltati, le loro ragioni discusse, e i motivi per rimandare il test spiegati. Le ragioni sulle quali è basata questa decisione sono:

- a) la doverosa precauzione nei riguardi di potenziali effetti deleteri, anche se non ci sono dati a riguardo;
- b) la difficoltà di valutare se un minore abbia sufficiente maturità ed esperienza per comprendere le implicazioni a lunga scadenza del risultato del test.

*segue da pag. 4*

Questa sembra la migliore soluzione per il tempo presente. Tuttavia cosa accadrà in futuro, ad esempio quando divenga disponibile un farmaco che ritardi l'insorgenza della malattia o ne attenui la gravità? Se dovessero a quel punto essere posti in trattamento anche i minori, bisognerebbe incoraggiare i genitori a far fare il test ai loro figli? E come reagiranno questi figli alla prospettiva di una lunga malattia neurodegenerativa, anche se attenuata o posposta? Vi saranno discriminazioni all'interno della famiglia tra figli destinati o meno ad ammalare? Come struttureranno i rapporti sociali gli adolescenti destinati ad ammalare? Oggi non abbiamo risposte a questi interrogativi! Eppure si tratta di problemi che ci verranno posti in un futuro non troppo lontano, visto il numero di farmaci in attesa di sperimentazione clinica. È urgente dunque sviluppare la ricerca sulle risposte psicoaffettive dei minori alla previsione di future malattie.



## LA PREVISIONE DELL'ETÀ DI INSORGENZA

Era noto, fin dalla scoperta della mutazione per la malattia di Huntington, che all'aumentare del numero di triplette CAG corrispondeva una diminuzione dell'età di insorgenza. Tuttavia non si era in grado di predire, in base al numero di triplette individuate con il test, l'età in cui si sarebbe manifestata la malattia, e questo per varie ragioni. La prima è che esistono molti altri fattori, oltre al numero di triplette, che intervengono nel determinare l'età di insorgenza. La seconda è che per i numeri di triplette tra 40 e 50 (cioè i numeri più frequenti) la variazione della età di insorgenza è amplissima. Le linee guida del 1994 raccomandavano pertanto di informare, nella consulenza pretest, che non si sarebbero potute fare previsioni sull'età alla quale si sarebbe manifestata la malattia.

Recentemente, tuttavia, si è riusciti a fare delle analisi statistiche sul rapporto tra numero di triplette ed età di insorgenza che forniscono una stima dell'età di insorgenza per ciascun numero di triplette entro un arco di anni relativamente ristretto. Queste previsioni, basate sui dati di pazienti, sono state confermate su portatori asintomatici della mutazione, seguiti nel tempo fino all'insorgenza della malattia.

La possibilità di restringere l'arco di anni in cui è previsto l'inizio della malattia è indubbiamente un progresso perché permette di valutare se nuovi farmaci in sperimentazione possano ritardare l'età di insorgenza. Tuttavia, anche se queste stime sono utili per la ricerca, è ancora prematuro usarle nella consulenza genetica per il test predittivo, perché è necessario avere ulteriori conferme della loro validità. È stato pertanto deciso di non modificare in modo sostanziale la raccomandazione a questo riguardo delle linee guida del 1994. Anche in questo caso però ci dobbiamo domandare cosa succederà in futuro, poiché è probabile che, in un numero di anni non troppo elevato, si arriverà a stime della età di insorgenza molto più accurate. Si stanno infatti studiando altri fattori che possono intervenire nel determinarla: ad esempio, fattori ambientali come lo stile di vita, e fattori genetici, indipendenti dalle triplette. Infine è prevedibile che sofisticate analisi statistiche permetteranno di mettere insieme tutti questi fattori e di fornire previsioni più precise.

Se e quando si arriverà a questo punto, cosa ne faremo di una previsione precisa sull'età di comparsa della malattia? Forniremo l'informazione nello stesso momento in cui comunichiamo che il test predittivo ha dato un risultato positivo? Spesso le strategie per far fronte alla conferma di ammalare in futuro si basano sulla speranza che la malattia si manifesti il più tardi possibile. Che effetto avrebbe sapere invece che la malattia insorgerà tra 5 o 10 anni? Quali sarebbero le conseguenze psicologiche di questa informazione?

Ancora una volta, ne sappiamo troppo poco dell'impatto che questo tipo di informazioni potrebbe avere, ed è urgente cominciare a capirne di più.

## LA CONSULENZA DOPO IL TEST

Le linee guida del 1994, redatte quando non era stata avviata ancora nessuna sperimentazione su nuovi farmaci o studi di monitoraggio delle persone a rischio prima della comparsa della malattia, fornivano poche indicazioni. Raccomandavano sostanzialmente di restare disponibili a contatti da parte di coloro che avevano ricevuto un risultato positivo del test e suggerire possibili strategie per far fronte a momenti di crisi. Da allora la situazione è nettamente cambiata. Sono attualmente in varie fasi di sperimentazione numerosi trattamenti farmacologici e non; e molti altri studi verranno iniziati in futuro visto che i farmaci in attesa di sperimentazione sono molteplici. Sono inoltre avviati vari studi su larga scala di individui portatori della mutazione ma non ancora ammalati, per cercare di cogliere le prime modificazioni indotte dalla malattia. Tutti questi studi richiedono la collaborazione del maggior numero possibile di pazienti e di portatori asintomatici della mutazione. In che modo, queste prospettive, muteranno il post test di coloro che avranno ricevuto una risposta positiva al test? La prospettiva di partecipare a studi osservazionali o a sperimentazioni cliniche potrebbe infatti indurli a restare sempre "sintonizzati" sul tema della malattia, invece di accantonarla fino al momento della sua effettiva insorgenza ed aprirsi ad altri interessi.

Anche in questo caso, dunque, abbiamo bisogno di conoscere cosa pensano i portatori della mutazione rispetto a quello che ritengono il modo migliore di investire i loro anni "asintomatici".

Le ricerche vanno avanti e, come sempre, portano con sé grandi opportunità ma anche problemi complessi che tutti dobbiamo conoscere per poter produrre scelte condivise.

**Dott.ssa M. Frontali**

# “ALLA RICERCA DEL SENSO PERDUTO”

## Un percorso formativo di conoscenza e consapevolezza per caregivers di pazienti affetti da Malattia di Huntington

**\*Dott.ssa Gioia Jacopini**

La Malattia di Huntington è una malattia genetica rara che colpisce il Sistema Nervoso causando il progressivo deterioramento delle capacità fisiche e mentali dell'individuo che ne è affetto. La malattia ha un lungo decorso (10-25 anni) ed il paziente e la sua famiglia si trovano a dover gestire, solitamente in ambiente domestico e spesso senza alcun aiuto esterno, una condizione di infermità cronica e di progressiva disabilità che si protrae nel tempo e che pone non facili situazioni di assistenza e accudimento, oltre alle pesanti ripercussioni di ordine psicologico determinate dall'ereditarietà della patologia.

A tutt'oggi non è disponibile una cura preventiva o risolutiva per la MH, ma vari farmaci possono essere utilizzati per controllare la sintomatologia motoria e psichiatrica e terapie non farmacologiche (terapia riabilitativa, supporto nutrizionale, terapie di sostegno psicologico al malato ed ai familiari) sono, quando garantite, in grado di migliorarne la qualità di vita e ridurre di conseguenza la sofferenza dell'intero nucleo familiare.

La MH si manifesta con movimenti involontari, difficoltà di deambulazione, disturbi comportamentali e alterazioni di personalità, deterioramento della memoria, del linguaggio e della capacità di gestione autonoma della propria persona. Ne consegue che man mano che la malattia progredisce il malato diventa sempre più inadeguato alla gestione della propria persona e delle proprie attività, e diventa necessaria un'assistenza costante, per lunghi anni.

La famiglia ha sempre rappresentato, e rappresenta tuttora nel nostro paese, il cardine principale dell'assistenza ad un paziente cronico e disabile.

Di solito, all'interno della famiglia, uno dei componenti si assume il ruolo di caregiver principale, al quale spetta l'organizzazione dell'assistenza e la responsabilità delle decisioni più importanti. Su questa persona grava il carico maggiore, ma in realtà tutta la famiglia risente di tensioni notevoli, dovute ai “costi” in senso lato di questa malattia “familiare”. Il caregiver, spesso il coniuge, deve continuamente confrontarsi con l'arduo compito di bilanciare le esigenze del malato, le proprie e quelle del resto della famiglia. Tensione, rabbia, frustrazione, senso di colpa, tristezza sono le normali risposte allo stress del vivere con un grave malato cronico e accudirlo. Le tensioni crescono anche a causa dei problemi economici causati sia da un aumento delle spese che da una diminuzione delle entrate. I figli a rischio vivono, per parte loro, un'esperienza stressante le cui caratteristiche sono principalmente lo stato d'incertezza e la mancanza di controllo che segnano la loro vita. A questo è ovviamente da aggiungere tutta la difficoltà di crescere in una famiglia la cui quotidianità è pesantemente condizionata dalla malattia, assistendo al declino di un genitore e al progressivo esaurirsi delle energie dell'altro, immaginando proiettivamente un proprio analogo, probabile futuro.

La vita del caregiver è gravata, oltre che dal carico di assistenza protratto per anni, anche dalla frustrazione derivata da comportamenti del paziente non facili da decifrare e gestire che pregiudicano la relazione di affetto/intimità aggiungendo grande sofferenza e senso di lutto per quella che è di fatto la perdita del proprio caro così come era quando “sano”.

Le alterazioni del tono muscolare del viso e i movimenti involontari fanno sì che chi è affetto da MH abbia spesso un linguaggio del corpo che confonde e lancia messaggi ambigui che vengono male interpretati come non comprensione, disinteresse, mancanza di attenzione. A questa maschera data dai cambiamenti motori si sommano quelli psichiatrici e cognitivi: ansia, depressione, apatia, rallentamento nella risposta e rigidità nel pensiero, non di rado vengono letti come pigrizia, strafottenza, egoismo e cattiveria. Di fronte a sintomi come bruschi cambiamenti d'umore, comportamenti inappropriati, modalità ossessive, talora aggressività o violenta irritazione, è facile che il caregiver senta il paziente distante o estraneo, non riconoscendo più la persona amata così travisata dalla malattia.

*segue pag. 8*



Il manuale "Hurry Up And Wait – Sbrigati e Aspetta" dell'americano James Pollard fin dalla richiesta paradossale del titolo, introduce alla serie continua di sfide che la MH pone a coloro che ne sono colpiti ed ai loro caregivers. Il Manuale, oltre a fornire utili informazioni e spiegazioni "scientifiche", propone una serie di esercitazioni pratiche per avvicinarsi a comprendere le difficoltà cognitive che quelli con MH si trovano a vivere.

Contiene inoltre suggerimenti per gestire il paziente in casa o nelle strutture di ricovero, strategie per sviluppare nuovi approcci alla soluzione dei problemi di assistenza, e riflessioni applicabili ai problemi comuni incontrati dagli assistenti, siano essi familiari o professionali.

Si vuole promuovere una nuova cultura dell'assistenza che consideri il malato come "persona" in senso globale, con il suo bagaglio di vita e di esperienze, la sua personalità, i suoi gusti, i suoi desideri e aspirazioni, riconoscendone i limiti ma anche le potenzialità residue, aiutandolo a mantenere una relazione di affetto e intimità anche nella malattia e ad instaurare col caregiver una nuova alleanza nella quotidiana battaglia alla ricerca di senso per una vita che la malattia rende "diversa".

James "Jimmy Pollard" autore di questo manuale in inglese di 142 pagine è un membro amatissimo della comunità di riferimento mondiale per la MH. È il coordinatore di una struttura di cura negli USA che ospita persone affette da MH e lavora da 30 anni con i pazienti e le loro famiglie. È autore di vari volumi sulla MH tradotti in molte lingue e promotore di interventi educativi per famiglie e professionisti sui temi dell'assistenza al malato.

Il Convegno sarà una giornata formativa basata sul manuale per conoscere in modo pratico l'esperienza di James Pollard.

La pubblicazione del manuale è stata possibile grazie al finanziamento della Fondazione Roma Terzo Settore che ha contribuito anche alla realizzazione del Convegno.

*Dott.ssa G. Jacopini*

## **"Alla ricerca del senso perduto"**

Venerdì 12 novembre 2010 ore 9 - 17

### **Presentazione del Manuale**

## **SBRIGATI E ASPETTA!**

Villino Medioevale "Technotown"

Via Lazzaro Spallanzani 1/A - 00161 Roma



**Il Convegno è rivolto in particolare a chi quotidianamente si prende cura del malato.**

Per iscriversi compilare il modulo inserito nel nostro sito a questo indirizzo:

[http://www.aichroma.com/incontropollar/incontro\\_pollar.asp](http://www.aichroma.com/incontropollar/incontro_pollar.asp)

Il **CALENDARIO 2011** è in stampa. Per coloro che desiderano richiederlo possono farlo telefonando allo 06.44242033, inviando un fax di richiesta allo 06.44242033 oppure inviando una e-mail a [info@aichroma.com](mailto:info@aichroma.com). Il costo unitario è di euro 7,00 più spese postali.

**Il calendario può essere aggiunto ai vostri regali di Natale.**

La Newsletter di A.I.C.H.-Roma Onlus è stata stampata con il contributo dell'Assessorato alle Politiche Sociali e per la Famiglia della Provincia di Roma



**PROVINCIA  
DI ROMA**