



# Dal laboratorio alla pratica clinica: breve storia della sfida alla MALATTIA DI HUNTINGTON

di A.G. Jacopini\*

**D**a quando il dott. George Huntington descrisse la malattia, che per questo porta il suo nome, nel lontano 1872 ci sono voluti circa cento anni di studi su pazienti e familiari per costruire le basi dei futuri progressi scientifici. Anni di osservazioni di malati che hanno permesso di capire, con gli strumenti allora disponibili, che si era di fronte a qualcosa di più che una strana anomalia riguardante poche famiglie; di stabilire che la malattia esisteva in effetti in tutto il mondo; di analizzare *post-mortem* i cervelli degli individui affetti per scoprire quali zone venivano colpite; di cominciare a valutare i cambiamenti biochimici che si verificavano in questi cervelli.

La moderna conoscenza scientifica della malattia ha cominciato a camminare a passo più rapido dall'inizio degli anni '70. Risale ad allora l'ipotesi di un'origine eccitotossica della MH, cioè l'idea che nella persona affetta alcune cellule cerebrali venissero "eccitate" a lavorare a tal punto da "bruciarsi" e quindi morire.

Sempre negli anni '70 venne coinvolta nelle ricerche una interessante popolazione di individui colpiti dalla malattia in Venezuela. Lo studio di queste famiglie, una comunità nella zona del Lago Maracaibo, consentì di capire meglio la storia naturale della malattia e i prelievi di sangue che i membri della comunità donarono ai ricercatori furono l'elemento essenziale per la successiva scoperta del gene responsabile della malattia.

Negli anni '80, importanti finanziamenti statali, finalizzati specificamente allo studio della MH, a due centri degli Stati Uniti (John Hopkins Hospital e Massachusetts General Hospital) e la creazione di un importante gruppo di ricerca sulla malattia in Canada (University of British Columbia, dott. Michael Hayden) determinarono progressi importantissimi tra cui, nel 1983, la scoperta del cromosoma che ospita il gene della malattia e quella di un marcatore genetico per la MH che dette la possibilità di offrire alle persone a rischio il primo test genetico pre-sintomatico.

Gli anni '90 videro un fiorire senza precedenti di nuove idee sulla patogenesi: dal metabolismo cellulare alla apoptosi (morte programmata delle cellule) a una revisione dell'eccitotossicità, e un

crescente interesse internazionale per la malattia. Proprio agli inizi degli anni '90 venne infatti costituito lo Huntington Study Group, formato da scienziati di vari paesi impegnati nello studio della MH e con il compito di attivare ricerche cliniche su potenziali terapie per combatterla.

Tutti questi avanzamenti, pure di notevole rilievo, vennero tuttavia superati nel 1993 dalla basilare scoperta del gene direttamente collegato alla malattia e della sua mutazione (espansione della tripletta CAG). Con questa scoperta venne non solo enormemente facilitato il test genetico ma venne anche fornito ai ricercatori di tutto il mondo uno strumento d'indagine senza eguali. La scoperta di quel gene ha infatti consentito di svelare aspetti sconosciuti, ma basilari, di ciò che avviene dopo che la proteina huntingtina viene prodotta nella cellula e del modo in cui essa interagisce con altre proteine.

Dalla scoperta di quel gene è stato anche possibile sviluppare modelli animali della MH (è del 1996 la descrizione del primo modello di topo transgenico con MH), studiare possibili terapie e intraprendere studi clinici con diversi farmaci per capirne le effettive potenzialità terapeutiche in individui affetti.

Questi primi anni 2000 sono stati molto stimolanti dal punto di vista della conoscenza di base della malattia. Perché si è continuato a studiarla "teoricamente"? Perché si tratta di una patologia molto complessa, dalle molte sfaccettature, e non si può pensare di riparare qualcosa se non se ne conosce esattamente il funzionamento. Le conoscenze acquisite in questi ultimi cinque anni sono state tali che è quasi impossibile riassumerle in breve: sono stati pubblicati, letteralmente, centinaia e centinaia di articoli che hanno descritto i diversi modi in cui la proteina huntingtina "mutata" colpisce la cellula. Ora, la grande sfida è mettere insieme tutte queste nuove conoscenze, acquisite in laboratorio, sul modo in cui la mutazione dà origine alla malattia e trasformarle in trattamenti per i pazienti.

Certamente, per ogni malato e per ogni persona a rischio, ogni giorno che passa senza che sia annunciata una cura è un giorno perso. Si tratta, in vari

## 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

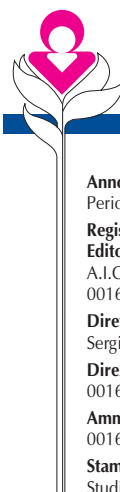
L'AICH-Roma è una ONLUS iscritta nel Registro regionale delle organizzazioni di volontariato del Lazio con decreto del Presidente della Giunta regionale n. 984 del 7/7/1999. Ciò, oltre a rappresentare un riconoscimento ufficiale delle attività fin qui realizzate, conferisce la personalità giuridica all'associazione, 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 COREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 13 - 2006 - 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 Gioia Jacopini - Tel. 0644161539

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

Dott.ssa Paola Zinzi - Tel. 0644292279

Cell. 3384356361 - 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

*Organizzazione eventi; Pubbliche relazioni*

Wanda Danzi Bellocchio - wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

Per appuntamento ambulatorio:

Tel. 0644161539-0644292279 - Cell. 3384356361

Sito internet: [www.aichroma.com](http://www.aichroma.com)

# PRIMA DEL MEETING EURO-HD NETWORK: L'INCONTRO EUROPEO DELLE ASSOCIAZIONI

Francesca Rosati\*

In occasione del 3° meeting dell'Euro-HD Network, il 13 e il 14 Settembre si è svolto a Blankenberge, in Belgio, l'undicesimo congresso delle associazioni aderenti all'European Huntington Association (EHA), confermando lo stretto rapporto che ormai intercorre tra le associazioni europee e i ricercatori che fanno parte della rete europea di centri per la ricerca sulla Malattia di Huntington (MH). L'Italia è stata presente con AICH-Roma ONLUS e AICH-Milano.

Ogni volta questi incontri internazionali, oltre a essere occasione di conoscenza e di scambio di esperienze tra familiari di malati, consentono di farsi un'idea dello stato dell'arte della ricerca e di capire quale spirito caratterizzerà i tempi successivi. Ciò che emerge da questo incontro è l'importanza di uno stretto rapporto tra gli ammalati uniti nelle associazioni e i ricercatori inseriti nei progetti scientifici per la ricerca e per la sperimentazione dei farmaci.

Storicamente, fu proprio la collaborazione tra associazioni e professionisti a consentire la stesura di regole guida per i test genetici che mirassero al rispetto dei diritti delle persone a rischio e degli ammalati.

La prima giornata del meeting dell'EHA è stata dedicata ai report delle associazioni presenti. È stato stabilito che il prossimo meeting congiunto con l'Euro-HD Network si terrà tra due anni, nel 2008, in Portogallo.

Nella sezione riservata ai poster alcune delle associazioni presenti hanno esposto le principali attività svolte dalla loro organizzazione. Per AICH-Roma il poster è stato realizzato dalla Dr.ssa Paola Zinzi: sono state sintetizzate le esperienze e i servizi offerti dall'ambulatorio neurologico presso il policlinico "Gemelli" e dalla clinica di riabilitazione "Nova Salus" di Trasacco.

La seconda giornata è stata dedicata all'informazione scientifica per le associazioni, curata da medici e ricercatori belgi. Il Prof. Patrik Cras, Dipartimento di Neurologia dello University Hospital di Antwerp, ha distinto i trattamenti farmacologici attuali in trattamenti dei sintomi (motori e non motori) e trattamenti, studiati su modelli animali e cellulari, che vanno a interferire con i processi patologici causati dal gene modificato. Ci sono poi i trattamenti non farmacologici, come la fisioterapia, la terapia occupazionale e la logopedia che contribuiscono al rallentamento del progresso della malattia. Una più ampia ricerca in tale campo è necessaria per avere una evidenza scientificamente valida.

Tanja Beeckman, terapeuta del linguaggio, è intervenuta sui problemi legati all'articolazione delle parole e all'espressione verbale, due distinte abilità che non possono essere separate nella terapia di sostegno al malato. Ha indicato gli interventi del logopedista (esercizi per l'articolazione verbale, per la comprensione di contenuti e la memorizzazione di informazioni) e le raccomandazioni sia per i pazienti che per i caregivers, basate, queste ultime soprattutto sull'incoraggiamento del malato.

Katja Batens, anch'ella terapeuta del linguaggio, ha dedicato la sua relazione ai disturbi della deglutizione - da cui risultano disturbi dell'alimentazione - e alle possibili terapie, anche compensative, come ad esempio la ricerca della giusta densità dei cibi.

Il Dr. Dirk Liessens, psichiatra, ha introdotto il concetto di "salutogenesi", contrapposto a patogenesi. Il riferimento è al sociologo israeliano Aaron Antonovsky, il quale si era occupato della salute negli anziani. La salutogenesi, in quanto studio dei fattori che contribuiscono alla salute fisica e psichica degli esseri umani in condizioni di stress, comincia a diventare importante anche per le politiche sanitarie. Nel caso della MH, come in altre malattie genetiche per le quali non esiste ancora una cura specifica, un fattore importante per combattere lo stress è la comunicazione tra medici e famiglie onde fornire conoscenza, strumenti terapeutici e speranza per il futuro.

L'intervento della Prof.ssa Gerry Evers-Kiebooms (Psychosocial Genetic Unit Center for Human Genetic dell'Università di Lovanio) ha ricapitolato la storia dei test genetici per la MH in Europa, sottolineando l'importanza delle linee guida internazionali, l'importanza di non considerare il test genetico come una procedura di routine, l'esigenza di flessibilità dei protocolli onde venire incontro alle concrete necessità dei richiedenti - necessità che possono essere riconosciute solo nel corso di un appropriato counselling genetico - il problema della comprensione del significato del test da parte dei richiedenti, l'impatto psicologico del test sulle decisioni riproduttive delle coppie.

La collaborazione tra associazioni e ricercatori, più volte menzionata negli interventi, si è realizzata anche nella partecipazione di rappresentanti delle associazioni ad alcuni gruppi di lavoro per la messa a punto di strumenti di valutazione e di raccolta dati nell'ambito dell'Euro-HD Network. Tra questi, per esempio, menzioniamo il gruppo di lavoro sugli standard delle cure in Europa, quello sulla qualità della vita di pazienti e famiglie, e quello sulla malattia in età giovanile.

\* Presidente AICH-Roma ONLUS

# 3° INCONTRO ANNUALE PLENARIO RETE EURO-HD BLANKENBERGEN BELGIO

Dr.ssa Marina Frontali\*

**A** Blankenberge (Belgio) si è tenuto il 3° Incontro Annuale Plenario dei centri partecipanti alla rete EURO-HD. Questa rete si propone di contribuire alla ricerca sulla Malattia di Huntington (MH) attraverso l'istituzione di un registro europeo delle persone colpite dalla malattia. La MH è una malattia rara e nessun centro da solo può avere un numero sufficiente di pazienti per valutare, in modo statisticamente significativo, i benefici di un farmaco o per condurre qualsiasi altra ricerca di tipo clinico o genetico. La costruzione di questo registro è perciò una tappa fondamentale per dare nuovi impulsi alle ricerche, sia sulla malattia in generale che su farmaci o altre terapie in particolare.

Il registro è stato avviato 3 anni fa, contiene attualmente i dati di circa 1500 pazienti (di cui 235 italiani) appartenenti ai 16 paesi che partecipano alla rete Euro-HD, e ha l'obiettivo di reclutarne 35.000. L'incontro a Blankenberge si è aperto con una discussione su alcuni punti critici della ricerca.

La prima questione è stata presentata dal Prof. Kasantsev, della Harvard Medical School (USA) che si è chiesto quale sia la migliore strategia da usare per arrivare ad ottenere un farmaco efficace per una malattia, come la MH, per la quale esistono molteplici ipotesi sui meccanismi che la determinano. In una situazione del genere vi sono secondo Kasantsev due possibili vie: a) provare un numero relativamente ristretto di farmaci su animali con la MH e riuscire, con un po' di fortuna, a trovarne uno efficace per la cura; b) provare tantissimi farmaci diversi e valutarne gli effetti su cellule in cultura ma con costi quasi proibitivi in termini di tempo e di spesa. A questa visione, un po' troppo semplificata e semplicistica, è stato opposto che ciascuna delle ipotesi sui meccanismi alla base della malattia attualmente formulate può suggerire un certo numero di farmaci possibilmente attivi e che quindi si possono provare questi farmaci, sia in vitro che in vivo, con costi accettabili. Non si tratta dunque di fortuna ma di ragionamento nel selezionare i farmaci nel caso a), ed inoltre i due approcci non sono da considerare alternativi ma complementari.

Una seconda questione, proposta dalla Prof.ssa Jones dell'Università di Cardiff (UK), riguarda l'utilità o meno di cercare geni, diversi da quello responsabile della malattia (IT15), capaci di modificare la gravità o il decorso della malattia stessa. Un esempio tipico è quello dell'età di inizio della MH che è largamente, sebbene non completamente, determinata dal numero di triplette CAG del gene IT15: a tale proposito, esistono dati che fanno pensare che altri geni possano intervenire a modificare l'età di esordio della malattia. Conoscere questi ge-

ni potrebbe essere utile sia per capire meglio i meccanismi che conducono a manifestare i sintomi in anticipo o in ritardo rispetto all'età determinata dal numero delle triplette CAG sia per trovare farmaci capaci di posticipare l'esordio.

Un terzo problema è stato posto dalle Dottesse Bjorqvist e Petersen dell'Università di Lund (Svezia) e riguarda la possibilità che esistano altre aree del cervello, oltre al corpo striato e alla corteccia cerebrale, che vengono alterate nella MH. In particolare, dati molto preliminari suggeriscono la possibilità che la malattia colpisca anche un'area del cervello denominata ipotalamo. Questo potrebbe spiegare alcuni dei sintomi, quali il dimagrimento, l'ansia, l'irritabilità, le anomalie del ritmo sonno-veglia che non sono imputabili alle modificazioni corticostriatali. La discussione su questo punto ha evidenziato che il coinvolgimento dell'ipotalamo potrebbe essere l'origine anche di altri sintomi spesso presenti nei pazienti quali la cospicua sudorazione e il diabete. La ricerca in questa nuova direzione potrebbe portare ad individuare farmaci che, pur non curando la malattia, potrebbero però attenuare il corredo di sintomi che accompagnano il disturbo motorio. L'argomento del disturbo del ritmo sonno-veglia è stato ripreso in seguito anche dalla Dott.ssa Morton dell'Università di Cambridge (UK) la quale sostiene che i pazienti con MH hanno importanti disturbi del sonno, anche se raramente se ne lamentano. La Dott.ssa Morton ha osservato, con speciali apparecchiature, sia topi ammalati di MH che pazienti umani e ha rilevato che in entrambi i casi mancano, o sono ridotte, le fasi di sonno profondo. Poiché le fasi di sonno profondo sono essenziali per molte delle nostre prestazioni, incluse quelle mentali, è possibile che farmaci in grado di eliminare le anomalie del sonno possano migliorare anche la memoria e la capacità di apprendimento e ragionamento.

Infine un ultimo punto, sollevato dal Prof. Tobin, della High Q Foundation (Ente finanziatore dell'EURO-HD), riguarda il problema di individuare con precisione il momento in cui inizia la malattia. Tutti sanno che la MH ha un inizio subdolo e che anche un medico esperto può non cogliere il momento preciso in cui un individuo passa dall'essere una persona sana all'essere ammalato. La malattia, infatti, può avere inizio con disturbi del movimento oppure con disturbi del comportamento, non facilmente distinguibili, peraltro, da disturbi che si possono manifestare anche al di fuori della MH. La difficoltà di individuare questo punto di passaggio, denominato fenocconversione, rende molto arduo riuscire a capire se un farmaco è efficace nel prevenire o postporre l'inizio della malat-

tia. Riuscire a cogliere il momento di fenocconversione ci permetterebbe invece di mettere a confronto l'inizio in un gruppo di soggetti che prende il farmaco con l'inizio in un gruppo che non lo prende e quindi di valutarne l'effetto. Nonostante i numerosissimi tentativi di individuare un elemento, un sintomo specifico, un'analisi che segnali il vero e proprio inizio della malattia, non si è mai riusciti a trovare nulla. Dalla discussione dei dati presentati al Convegno di Blankenberge è emerso che, al momento attuale, l'elemento che meglio segnala l'inizio della malattia è la comparsa dei disturbi del movimento, mentre l'insorgenza di disturbi psichiatrici è da questo punto di vista poco utile.

Una parte dell'incontro è stata dedicata all'aggiornamento sulle ricerche in corso. Appare ulteriormente comprovato che la huntingtina alterata agisce sui meccanismi che regolano l'"accensione" e lo "spegnimento" di molti altri geni, determinando così un disturbo generalizzato delle cellule neuronali. Alcuni geni sono accesi più tempo del dovuto ed altri meno e l'insieme dei geni che sono mal regolati risulta simile, sia che si prendano modelli animali che pazienti umani. Alcuni modelli animali, tuttavia, risultano più simili di altri alla specie umana, come ha riportato la Dott.ssa Luthi-Carter dell'Istituto Federale di Tecnologia di Losanna (Svizzera). Questo dato è molto interessante perché permette non solo di sapere che gli animali utilizzati per la ricerca sono veramente un modello per quanto accade nella specie umana, ma anche di valutare quale di questi consenta di mimare meglio le condizioni umane.

La Prof.ssa Cattaneo dell'Università di Milano ha presentato un aggiornamento sulle sue ricerche mirate alla comprensione dei meccanismi attraverso i quali la huntingtina anomala può produrre il silenziamento di geni che invece dovrebbero essere atti-

vi. I suoi studi identificano nella proteina REST un elemento essenziale di tali meccanismi.

Il Prof. Rubinstein dell'Università di Manchester (UK) ha presentato un aggiornamento delle sue ricerche su farmaci che potenziano un particolare meccanismo, chiamato autofagia, il cui compito è quello di pulire le cellule dalla presenza di proteine anomale o degradate. I farmaci studiati dal Prof. Rubinstein sembrano migliorare le condizioni dei modelli di MH, sia quelli cellulari che quelli animali.

Oltre a tutti questi aspetti scientifici, l'incontro è stato anche proficuo nello stabilire contatti con altri centri, sia nazionali che internazionali, e nel favorire la discussione su specifici argomenti all'interno di piccoli gruppi di lavoro composti da esperti (working groups). Essi hanno principalmente lo scopo di mettere a punto gli strumenti di valutazione del paziente e delle sue condizioni che meglio si adattino alle future ricerche sulla malattia. La discussione ha spaziato su vari temi: ad esempio, quali informazioni è necessario avere per poter condurre lo studio sui geni modificatori dell'età di inizio della malattia; quali sono gli strumenti utili per la ricerca sui cosiddetti biomarkers, cioè quali analisi di laboratorio e strumentali (TAC e Risonanza Magnetica Nucleare) permettano di seguire in modo oggettivo l'inizio e la progressione della malattia; qual è il miglior modo per misurare i deficit motori, cognitivi (mentali) o comportamentali; l'utilità di istituire delle banche di materiali biologici (sangue e urine) o di cervelli di pazienti deceduti; quali strumenti consentono di studiare meglio gli aspetti psico-sociali della malattia: la qualità della vita del paziente e delle persone che lo assistono e l'impatto economico della malattia per la famiglia e per il Servizio Sanitario Nazionale.

**M.F.**

### DAL LABORATORIO ALLA PRATICA CLINICA ...

continua da pag. 1

casi, di una vera e propria corsa contro il tempo perché la malattia, intanto, ci ruba qualche amico. Così, in questa difficile estate, abbiamo perso il sorriso di Debora, l'ironia di Paola, la bellezza di Andrea..... Quello che volevo trasmettere, nel ricordare i progressi compiuti, è che la meta finale – una cura – non è stata ancora raggiunta non per indifferenza verso la malattia da parte del mondo della ricerca ma proprio per la complessità che caratterizza la MH e perché, di fatto, la scoperta del gene risale a solo 13 anni fa!

I risultati fin qui ottenuti, non pochi, sono il frutto sia di un'ampia collaborazione in atto fra ricercatori di tutto il mondo sia di una vera e propria alleanza stabilitasi, fin dagli inizi, tra studiosi e malati attraverso le associazioni che li rappresentavano. Senza il diretto coinvolgimento di pazienti e familiari (donazioni di sangue, donazioni di tessuti *post-mortem*) le conoscenze non sarebbero progredite tanto rapidamente se si considera la complessità di ciò che si andava a studiare.

A metà Settembre (13-17) si è tenuto in Belgio, a Blankenberge, il nuovo congresso dell'Euro-HD. Anche questa volta AICH-Roma ONLUS è stata presente, sia per rappresentarvi tutti in un contesto internazionale e riferire attività e iniziative portate avanti a Roma, sia per potervi raccontare, subito e con chiarezza, sul sito Web e sul giornalino, i risultati acquisiti dai ricercatori di tutti i paesi, Italia compresa, e le prospettive future. Le relazioni che seguono, della Presidente dott.ssa Francesca Rosati e della dott.ssa Marina Frontali rispondono proprio a questo compito.

Resistere, resistere, resistere! ....questa esortazione, quasi una parola d'ordine, lanciata in occasione di una diversa sfida, si adatta anche a noi. La sfida che tutti abbiamo lanciato alla MH si sta avviando ad una fase decisiva e la scommessa che abbiamo fatto tutti insieme è che non sarà la malattia a vincere.

**G.J.**

# NEWS AICH

## LA NOSTRA SERATA A TEATRO

La sera del 20 novembre al Teatro Manzoni di Roma è stata rappresentata, dalla Compagnia L'Eduardiana, la commedia di Eduardo De Filippo "Bene mio e Core mio".

Eravamo in tanti, ed ancora una volta l'AICH, grazie alla generosità dei suoi associati ed amici, ha potuto raccogliere dei fondi che serviranno per i progetti dell'associazione.

Il Teatro Manzoni, nelle persone del Direttore artistico e dello staff amministrativo, con la loro professionalità hanno reso possibile la realizzazione dell'evento.

A tutto ciò vanno aggiunte la bravura e la qualità artistica della Compagnia che, con la commedia "Bene mio e core mio" ha ricevuto durante la rassegna amatoriale che si tiene ogni anno al Teatro delle Muse due premi: Bruno Capobianco, capo compagnia e regista, è stato premiato come miglior attore ed Enrico D'Ambrosio come miglior attore non protagonista.

Lo spettacolo diretto ed interpretato da Bruno Capobianco, particolarmente bravo nella parte di Lorenzo Savastano, ha visto molte figure comprimarie che si sono distinte per la loro bravura; tra questi uno dei più applauditi è stato Paolo Capobianco che ha interpretato "Pummarola".

E poi ancora Maria Di Tommaso, Maria Giacobbe e Enrico D'Ambrosio.

La Compagnia L'Eduardiana è stata accompagnata da molti applausi a scena aperta conquistando anche coloro che per la prima volta assistevano ad una loro rappresentazione.

L'AICH-Roma ONLUS e la Compagnia L'Eduardiana saranno nuovamente insieme per il prossimo appuntamento che si terrà nel 2007 con una nuova rappresentazione, "Il Sindaco del Rione Sanità", una delle più belle commedie di Eduardo De Filippo.



La Compagnia L'Eduardiana in "Bene mio e Core mio"

## ASPETTANDO IL NATALE...

- Il giorno 3 dicembre ci sarà la seconda giornata "Handicap Day" organizzata dalla Provincia di Roma. Noi dell'AICH saremo presenti con un banchetto informativo ed in quella occasione faremo una raccolta fondi mettendo in vendita manufatti artigianali: oggetti di Murano, il nostro piatto di Natale, il calendario 2007 realizzato con le foto dell'Associazione e poi, scarpine per neonati, magliette di lana per bimbi, tovaglie ricamate a mano e tante altre cose realizzate per noi da una nostra cara associata.
- Ancora oggetti artigianali per l'AICH. Questa volta a realizzarli sono stati i nostri amici che periodicamente sono ospitati nella Clinica Nova Salus per la fisioterapia. Gli oggetti, destinati ad una raccolta fondi a favore dell'Associazione, saranno esposti in una sala dell'Hotel Principe di Avezzano il 17 dicembre 2006 dalle ore 17 in poi. Siete invitati tutti a partecipare; sarà un'occasione in più per conoscerci e per aiutare l'AICH-Roma ONLUS.
- Ecco il nostro calendario: per chi non ha avuto ancora la possibilità di richiederlo può farlo telefonando allo 0644242033, inviando un fax di richiesta allo 06.44242033 oppure una e-mail a [info@aichroma.com](mailto:info@aichroma.com). Il costo unitario è di € 7,00 più spese postali. Il calendario può essere aggiunto ai regali di Natale. Aspettiamo i vostri ordinativi!



Oggetti Nova Salus

**L'Associazione Italiana Còrea di Huntington  
Roma ONLUS augura a tutti  
un Sereno Natale ed un Felice Anno Nuovo**

