

### COLMARE IL DIVARIO DI CURA: NUOVE LINEE GUIDA PER AIUTARE TUTTI I PAZIENTI CON LA MH A RICEVERE LA MASSIMA ATTENZIONE

\*Dott. Ed Wild - \*\*Traduzione Dott.ssa Gioia Jacopini



La Malattia di Huntington può anche essere incurabile - ma è tutt'altro che intrattabile. Tuttavia, l'assistenza che i pazienti ricevono da parte dei professionisti può essere inconsistente. Ora, una serie di linee guida, concordate a livello internazionale, recentemente pubblicate, contribuiranno ad allineare l'assistenza di tutti i malati ad un livello più alto per il miglior standard di cura.

#### Attenti al divario

Come un cognac pregiato, queste nuove pubblicazioni distillano una ricchezza di conoscenze e competenze in linee-guida facili da deglutire. Mmmmm... cognac. La Huntington's Disease Association di

Inghilterra e Galles ha come slogan **A caccia di una cura, con cura**, mentre la HD Society d'America promette **Aiuto per oggi. Speranza per domani**.

Giustamente, queste organizzazioni riconoscono che la ricerca scientifica di nuovi farmaci per prevenire o rallentare la Malattia di Huntington non è sufficiente. Senza un'adeguata assistenza clinica, anche un farmaco perfetto non può fare nulla di buono. La ricerca scientifica e la cura devono andare di pari passo.

La MH è spesso descritta come 'incurabile'. Ma questo è semplicemente falso. Può anche essere incurabile ma, in realtà, esistono molti trattamenti che possono aiutare le persone con MH. I farmaci possono migliorare molti sintomi di MH, e trattamenti non farmacologici, come la fisioterapia e gli integratori alimentari, spesso possono fornire impressionanti benefici.

Per molte persone, il maggiore ostacolo a vivere bene con la MH non è il fatto che i trattamenti non esistono quanto piuttosto che i professionisti che li seguono non sono pienamente informati del modo migliore per aiutare pazienti con Malattia di Huntington.

Questo non vuol dire che questi professionisti siano negligenti — anche per i medici esperti nella gestione di condizioni neurologiche e psichiatriche può essere sorprendentemente difficile tenersi pienamente aggiornati con le ultime ricerche sulla cura dei pazienti. E molto spesso, anche gli esperti non sono d'accordo su quale sia la cura "migliore".

#### Allineare al livello più alto

Fortunatamente, le persone affette da Malattia di Huntington fanno parte di una comunità di famiglie, professionisti e scienziati collegata in un modo unico a livello mondiale. La comunità MH è veramente brava a lavorare insieme per condividere idee e migliori pratiche.

Gli ultimi mesi hanno visto diverse iniziative volte a migliorare gli standard di cura nella MH. Sono venute tutte dalla collaborazione di gruppi di professionisti, impegnati con pazienti e familiari, per cercare di produrre linee guida pratiche che hanno una solida base nella ricerca scientifica.

#### Standard di cura

Lo European HD Network – **EHDN** – ha recentemente pubblicato una serie completa di linee-guida per i medici che si occupano di persone colpite da MH. Ogni linea guida è il prodotto finale di molti anni di intenso lavoro da parte dei "gruppi di lavoro" di professionisti, guidati dalla propria competenza e dalla abbondanza di ricerche sulla MH.

\* Autore

\*\* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione (ISTC/CNR), Roma Italia

## La Malattia

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

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

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

L'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 19 - 2012 - 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. 064451271

E-mail: dottorditommaso@libero.it

*Consulenza psicologica*

Dott.ssa Jacopini Gioia - Cell. 3391069090

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

E-mail: gioia.jacopini@aichroma.com

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

Fondamentalmente, tutte le ricerche sulla MH riguardano come assicurare alle persone il massimo numero possibile di anni di vita di buona qualità.

“Le linee guida comprendono consigli mirati su fisioterapia, nutrizione, alimentazione, igiene orale, linguaggio e comunicazione, e terapia occupazionale. Per fortuna, l’EHDN ha lavorato con la rivista Neurodegenerative Disease Management per pubblicare le linee guida come ‘libero accesso’, quindi chiunque può scaricarle, gratuitamente.

### **Algoritmi di trattamento**

L’accesso libero è l’ingrediente fondamentale di un’altra recente iniziativa — una serie di pubblicazioni destinate ad assistere i medici nel prendere le decisioni sui trattamenti farmacologici nella Malattia di Huntington.

Molti medici, soprattutto quelli che non sono esperti nella gestione dei pazienti affetti da MH, o non sono a conoscenza della gamma di farmaci che possono essere utilizzati per controllare i sintomi, o hanno difficoltà a prendere delle decisioni razionali circa il miglior trattamento in una situazione particolare. Poiché nel trattare la MH spesso si segue un approccio “per tentativi ed errori” ne risulta che ci sono grandi differenze negli approcci al trattamento in diverse parti del mondo.

Nel tentativo di portare un po’ di chiarezza nella situazione, la dott.ssa LaVonne Goodman ha riunito un panel internazionale di medici considerati esperti mondiali nel campo della MH. La Goodman ha scelto tre sintomi della MH che sono i più impegnativi da gestire per i non esperti: còrea (i movimenti involontari noti alla maggior parte dei pazienti affetti da MH), irritabilità e sintomi ossessivo-compulsivi.

Per ogni sintomo, è stata fatta un’indagine per fornire un’istantanea dei modelli di trattamento. Le risposte sono state poi raggruppate insieme per creare degli algoritmi di trattamento — in sostanza, degli strumenti decisionali da seguire passo-dopo-passo.

Gli algoritmi sono stati pubblicati sulla innovativa rivista online PloS Currents: Huntington’s Disease e anche questa può essere scaricata gratuitamente da chiunque.

### **Quantità di qualità**

Nessuno sa quanto tempo avremo su questa terra, ma — citando erroneamente il mago Gandalf — “tutto quello che dobbiamo decidere è come far rendere al massimo il tempo che ci è stato dato”. Fondamentalmente, lo scopo della ricerca sulla Malattia di Huntington è dare a tutte le persone colpite il numero massimo di anni di vita di buona qualità.

Ma che cosa è la qualità della vita, e come facciamo a sapere se la stiamo migliorando? Una domanda sorprendentemente difficile — ma che è cruciale per poter rispondere. Non solo perché è importante in sé, ma anche perché gli enti governativi richiedono spesso la prova che un farmaco migliori la qualità della vita prima di approvarne l’uso.

Per fortuna questo è un altro settore in cui abbiamo visto progressi significativi. Il Gruppo di lavoro dell’EHDN sulla Qualità di Vita, guidato dalla dott.ssa Aileen Ho, ha prodotto recentemente il Questionario sulla Qualità di vita nella MH (**HDQoL**) e lo ha pubblicato nella rivista Clinical Genetics. Il processo iniziò con interviste ai pazienti e ai caregivers per identificare le cose più importanti nella vita delle persone che la MH colpisce. Un grande gruppo di domande su queste cose è stato poi prodotto e progressivamente concentrato fino all’insieme finale, attraverso un rigoroso processo di interviste ripetute. Il risultato finale è uno strumento che speriamo ci permetterà di valutare l’impatto reale di qualsiasi farmaco o altro tipo di intervento per la MH.

### **Non si ferma mai**

Questi sviluppi, che hanno tutti avuto luogo negli ultimi mesi, dimostrano come la comunicazione, la cura e la scienza possano lavorare insieme per migliorare la vita delle persone colpite dalla MH. Naturalmente, ognuno è diverso, quindi nessuna linea-guida o algoritmo è in grado di sostituire le competenze e la comunicazione efficace tra professionisti e pazienti. Ma avere a disposizione delle linee-guida concordate a livello internazionale dà ad ogni professionista una base scientificamente solida per affrontare il complicato affare che è aiutare le persone colpite da MH.

Quindi, non abbiate paura di indirizzare i professionisti che si prendono cura di voi verso queste linee guida. Ogni medico che si rispetti sarà lieto di esserne a conoscenza. E – come amiamo sottolineare – la scienza non si ferma mai. Queste linee guida saranno riesaminate, arricchite e migliorate. Più impariamo sulla MH, in laboratorio e nella clinica, meglio riusciamo a curare.

**Notizie fornite da HDBuzz <http://hdbuzz.net/81>**

\* Autore

\*\* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione (ISTC/CNR), Roma Italia

# L'HUNTEXIL FA NOTIZIA SULLE RIVISTE SCIENTIFICHE, MA NULLA È CAMBIATO: PER APPROVARLO È NECESSARIO UN ALTRO STUDIO

\*Dott. Ed Wild

\*\*Traduzione Stefano



I risultati dello studio clinico MermaiHD sull'Huntexil per i disturbi del movimento nella MH sono stati pubblicati sulla rivista scientifica *Lancet Neurology*. Nonostante le contrastanti notizie sulla stampa, ciò non cambia la necessità di una ulteriore sperimentazione prima che l'Huntexil possa essere approvato per l'uso nei pazienti.

## L'Huntexil e i disturbi del movimento

Un'altra sperimentazione con Huntexil è in programma, ma nel frattempo disponiamo già di farmaci che possono aiutare rispetto ai molti sintomi della MH. Anche la fisioterapia può essere davvero utile per i problemi di movimento. Huntexil è il nome commerciale dell'ACR16, noto anche come pridopidina. Sviluppato dalla Neurosearch, una società farmaceutica Danese, l'Huntexil è un nuovo possibile trattamento per migliorare i sintomi della Malattia di Huntington.

L'obiettivo dell'Huntexil è il movimento, o sintomi "motori" della MH. A differenza dei farmaci esistenti, l'Huntexil non è solo mirato ad alleviare i movimenti involontari ('còrea' e 'distonia'), ma a migliorare la funzionalità motoria nel suo complesso incluso l'equilibrio e il controllo volontario.

Neurosearch ha condotto due studi clinici sull'Huntexil — la sperimentazione MermaiHD in Europa e la sperimentazione HART negli Stati Uniti. I risultati di tali sperimentazioni sono stati presentati attraverso comunicati stampa e a diversi meeting scientifici su cui si è già scritto in passato su HDBuzz.

È opportuno sottolineare che l'Huntexil è un farmaco per il **controllo dei sintomi**, e non abbiamo motivo di credere che sia in grado di **modificare la malattia** nella MH, non vi è alcun indizio che suggerisca sia in grado di prevenire o rallentare la progressione della malattia.

## Perché in prima pagina?

L'Huntexil è tornato tra le notizie di questa settimana, con un insieme confuso di titoli che andavano da "la Pridopidina promette bene nella sperimentazione" a "Il farmaco delude nella Malattia di Huntington". Allora che cosa è realmente successo?

Fondamentalmente, la situazione non è realmente cambiata per l'Huntexil.

"La risposta è semplice: non molto. Questi titoli non si riferiscono ad un nuovo processo, o a dati nuovi. Questi sono la conseguenza della pubblicazione ufficiale dei



risultati dello studio MermaiHD sulla rivista scientifica peer-reviewed The Lancet Neurology.

## Cosa dice l'articolo?

L'articolo sulla rivista Lancet Neurology dice più o meno quello che ci aspettavamo dalle precedenti presentazioni della Neurosearch riguardo ai dati dello studio MermaiHD. La conclusione è che il farmaco non è riuscito a soddisfare l'"obiettivo primario" — il quale rappresenta il criterio di riferimento per definirne il successo — che era stato fissato prima ancora della sperimentazione.

Questo fallimento è stato il motivo per cui la FDA in America, e l'EMA in Europa, hanno rifiutato entrambe di approvare l'Huntexil per l'uso nei pazienti, insistendo sul fatto che un'ulteriore sperimentazione che permetta di raggiungere l'obiettivo primario è necessaria prima di utilizzarlo nei pazienti.

Tra le tante cose diverse che sono state misurate, c'erano un paio di risultati in base ai quali la pridopidina potrebbe ancora avere alcuni benefici. Al livello più alto delle due dosi testate, alcuni risultati sul movimento sembravano essere leggermente migliori nei pazienti trattati. E il farmaco è risultato essere abbastanza sicuro senza molti effetti collaterali. Sulla base di tali risultati, Neurosearch sta esercitando pressioni per effettuare una sperimentazione ulteriore.

## Perché c'è confusione?

La confusione nei titoli dei giornali riguardo questo articolo mette in luce un problema comune nella scienza — la tendenza delle fonti di informazione di voler proporre un messaggio molto semplice, quando la scienza è raramente semplice.

Come sempre, incoraggiamo i nostri lettori ad andare oltre i titoli e non affidarsi ad un'unica fonte di informazione sulle novità. Il nostro articolo "dieci regole d'oro" fornisce consigli per trovare la verità nella confusione.

## E adesso?

Quindi, fondamentalmente la situazione non è realmente cambiata per l'Huntexil. Se non altro, l'articolo di Lancet Neurology rassicura che la sperimentazione MermaiHD è stata ben gestita, il farmaco resta interessante ed è ben tollerato.

Ma una sperimentazione ulteriore — in corso di pianificazione da Neurosearch — sarà comunque necessaria se l'Huntexil dovrà diventare un trattamento approvato per la Malattia di Huntington.

Vi aggiorneremo sulla sperimentazione non appena i risultati saranno stati annunciati.

Nel frattempo, **ci sono** farmaci già disponibili, che sono ampiamente usati per aiutare i disturbi del movimento — farmaci come la tetrabenazina, l'olanzapina, il risperidone e il sulpiride. Inoltre, la **fisioterapia** e l'esercizio fisico possono fare grandi differenze. Quindi, se siete preoccupati per il vostro controllo motorio, rivolgetevi al medico esperto di MH.

Notizie fornite da HDBuzz <http://hdbuzz.net/60>

\* Autore

\*\* Panel Volontari di AICH-Roma ONLUS

# UN TRATTAMENTO SINGOLO PRODUCE MIGLIORAMENTI A LUNGO TERMINE IN UN MODELLO ANIMALE

**\*Dott.ssa Marina Frontali - \*\*Dott.ssa Gioia Jacopini**

Una delle strategie per tentare di curare la Malattia di Huntington consiste nel cercare di silenziare il gene che produce la huntingina anomala, causa della malattia. I geni di per sé, in realtà, non producono proteine, ma il loro messaggio viene copiato con la formazione di una molecola detta RNA messaggero, la quale provvede a far sì che il messaggio del gene venga tradotto in proteina. Dunque il punto è distruggere l'RNA messaggero della huntingina anomala, in modo che la proteina non venga prodotta.

Esistono vari sistemi per raggiungere questo scopo: uno di questi è di far arrivare dentro le cellule delle corte molecole di DNA (dette oligonucleotidi antisenso o ASO) che distruggono l'RNA messaggero. L'uso sperimentale di ASO ha già dato risultati positivi in modelli animali di altre malattie genetiche neurodegenerative e per la forma genetica di Sclerosi Laterale Amiotrofica si è anche arrivati alla sperimentazione sull'uomo. In generale quello che viene fatto è immettere una soluzione contenente gli ASO nel sistema nervoso centrale e cercare di capire se gli ASO arrivano dove è necessario che arrivino per la terapia e quanto tempo durano. Precedenti sperimentazioni su topi transgenici ammalati di Huntington (per via che è stato trasferito in loro il gene umano mutato) hanno mostrato che gli ASO si diffondono nelle varie parti del cervello con concentrazioni diverse a seconda della zona e che la loro permanenza è limitata, rendendo quindi necessaria la ripetizione del trattamento a distanza di tempo. Don W. Cleveland, PhD, professore e presidente della UC San Diego Dipartimento di Medicina Cellulare e Molecolare e capo del Laboratorio di Biologia Cellulare presso il Ludwig Institute for Cancer Research e i suoi collaboratori hanno pensato di immettere ASO contro la Huntingtina anomala attraverso una infusione continua nei ventricoli cerebrali di topi transgenici per 15 giorni, dopo di che il trattamento viene interrotto. Gli animali trattati non solo hanno presentato una significativa riduzione della huntingtina anomala, ma hanno anche mostrato una riduzione dei sintomi della malattia, rispetto ai controlli. Il trattamento singolo ha prodotto risultati in tempi rapidi. Hanno cominciato a muoversi meglio entro un mese e hanno raggiunto il normale funzionamento motorio entro due mesi. Per di più, i benefici persistevano per la durata di nove mesi, ben oltre la scomparsa del farmaco e la ripresa di produzione delle proteine tossiche. Oltre a migliorare funzioni motorie e cognitive, i ricercatori hanno detto che il trattamento ASO ha anche bloccato l'atrofia cerebrale e accresciuto la durata della vita in modelli di topi con una forma grave della malattia. La terapia era ugualmente efficace se i geni mutati erano uno o entrambi, un indicatore positivo per la terapia umana.



“Per malattie come l'Huntington, dove un prodotto come una proteina mutante è tollerato per decenni prima della comparsa della malattia, questi risultati aprono provocatoriamente la possibilità che un trattamento transitorio possa portare ad un beneficio prolungato per i pazienti”, ha detto Cleveland. “Questa scoperta apre la prospettiva di una ‘vacanza della huntingtina’, che può consentire di eliminare dei patogeni che potrebbero impiegare settimane o mesi per riformarsi. Se è davvero così, allora una singola applicazione di un farmaco per ridurre l'espressione di un gene bersaglio potrebbe ‘resettare l'orologio della malattia,’ fornendo benefici risultati sono pubblicati sulla rivista Neuron del 21 giugno 2012.

I risultati di questa ricerca sono stati pubblicati il 21 giugno 2012 sulla prestigiosa rivista scientifica Neuron. Co-autori sono il primo autore Holly B. Kordasiewicz, Melissa M. McAlonis, Kimberly A. Pytel e Jonathan W. Artates, Ludwig Institute for Cancer Research e UC San Diego Department of Cellular e Medicina Molecolare, Lisa M. Stanek, Seng H. Cheng e Lamy S. Shihabuddin, Genzyme Corporation; Edward V. Wancewicz, Curt Mazur, Gene Hung e C. Frank Bennett, Isis Pharmaceuticals, e Andreas Weiss, Istituti Novartis per la ricerca biomedica.

Nonostante gli straordinari risultati raggiunti da questi ricercatori, la sperimentazione di questo trattamento su pazienti umani, dovrà essere fatto una volta risolti numerosi problemi. Il primo fra tutti è la differenza di volume e di complessità tra il cervello di un topo e quello umano: bisognerà capire quali dosi di ASO si dovranno usare per ottenere gli stessi effetti nell'uomo. In secondo luogo il farmaco riduce la produzione di huntingtina mutata ma anche la produzione di huntingtina normale. Ora nei modelli animali la riduzione della huntingtina normale non sembra avere effetti nocivi, ma bisognerà capire se lo stesso accade anche nel cervello umano.

# DIECI REGOLE D'ORO PER LEGGERE UN ARTICOLO SCIENTIFICO SULLE NOVITÀ DELLA RICERCA

## Evitate la pubblicità ingannevole: HDBuzz presenta le dieci regole d'oro per leggere articoli o comunicati stampa

\*Dott. Ed Wild

\*\*Traduzione Stefano

**S**ebbene siano stati fatti progressi concreti verso dei trattamenti per la Malattia di Huntington (MH), qualche volta sembra che gli scienziati promettano più di quello che realmente possono offrire. Per questo motivo, HDBuzz ha pensato a dieci regole d'oro che vi aiuteranno a decidere se un articolo scientifico o un comunicato stampa offre una reale promessa per la MH o se le affermazioni riportate debbano essere prese con un pizzico di cautela.



### Fiocchi di neve e ghiacciai

Come un ghiacciaio, la scienza si muove lentamente ma può muovere le montagne. Non fatevi prendere in giro da chi dice che un singolo fiocco di neve può fare lo stesso. HDBuzz ama la scienza. Nei nostri momenti filosofici, ci piace pensare al mondo della ricerca scientifica come a una spruzzata di fiocchi di neve che si vanno dolcemente a posare sulla cima di una montagna formando, nel corso dei mesi, degli anni e dei decenni successivi, un immenso e inarrestabile ghiacciaio in grado di spostare intere montagne.

Nessun fiocco di neve è in grado singolarmente di fare ciò ma quando l'azione viene combinata nel tempo, la potenza della scienza per cambiare il mondo, e in particolare per migliorare la vita delle persone affette da MH, può essere immensa.

### Come la scienza raggiunge l'opinione pubblica

Una ricerca diventa "ufficiale" quando un articolo su di essa viene pubblicato su una rivista scientifica dopo aver passato l'attento esame dei revisori della rivista stessa. Tuttavia il grande pubblico viene informato su una ricerca attraverso dei comunicati stampa.

La scarsità dei fondi a disposizione della ricerca ha fatto sì che la pubblicazione su riviste strettamente scientifiche non è sufficiente per molti ricercatori per ottenere dei finanziamenti.

Gli enti che finanziano la ricerca si lasciano influenzare dall'opinione pubblica e, quindi, per riuscire ad avere dei finanziamenti, i ricercatori cercano di entusiasmare un vasto numero di persone sui loro risultati. Anche quando i risultati ottenuti sono parziali, i ricercatori cercano di stimolare le persone facendo loro immaginare l'intero ghiacciaio invece che i singoli fiocchi di neve.

A causa di questi motivi, le università e i centri di ricerca si sono dotati di uffici stampa il cui compito è incoraggiare i ricercatori a divulgare i loro risultati a volte speculando tra le righe a proposito delle loro possibili ricadute.

Naturalmente, uno degli scopi della scienza è di trovare degli impieghi per le nuove scoperte nel mondo quotidiano. Ma questo può essere un'arma a doppio taglio perché molte volte le cose non vanno come **dovrebbero** andare.

Inoltre, i comunicati stampa sono molte volte ripresi dagli stessi giornalisti o bloggers. Riportare scoperte sensazionali su malattie che riguardano un gran numero di persone fa vendere più giornali e aumentare i click rispetto ad articoli su piccoli progressi e malattie sconosciute.

### Qual è il danno?

Il risultato è che molte volte gli articoli finiscono con riportare delle promesse che la ricerca scientifica non sarà mai in grado di garantire o che comunque richiederanno ancora più tempo di quello citato nell'articolo.

Questo non è imputabile all'errore del singolo scienziato, giornalista, ufficio stampa o lettore dell'articolo. Nessuno ha intenzione di ingannare, ma a volte questo è il risultato ed è una cattiva notizia che porta delusione e perdita di speranza.

## DIECI REGOLE D'ORO

La buona notizia è che la delusione può essere evitata se i lettori sanno a cosa bisogna stare attenti.

Per questo motivo, HDBuzz ha proposto Dieci Regole d'Oro per leggere un comunicato stampa o un articolo su una scoperta scientifica. Queste regole saranno di aiuto nel guidare la vostra speranza verso quelle scoperte che offrono delle garanzie ed evitare invece quelle che non le offrono.

- 1. Dubitate di chi vi promette ora o nell'immediato futuro una "Cura per la MH".** La buona notizia è che la delusione può essere evitata se i lettori sanno cosa andare a cercare.
- 2.** Se qualcosa sembra **troppo bello per essere vero** probabilmente non lo è.
- 3.** La ricerca **è stata pubblicata su una rivista scientifica peer-reviewed?** Se non è così, un articolo su un comune quotidiano potrebbe essere della semplice speculazione.
- 4.** Chiedetevi se l'articolo parla di **risultati di un progetto di ricerca** o invece solo del suo inizio, di nuove collaborazioni o di un suo finanziamento. C'è una notevole differenza.
- 5.** La sola maniera per verificare che qualcosa funziona con i malati con MH è di **verificarla sui malati con MH.**
- 6.** Risultati positivi ottenuti su **modelli animali di MH** sono un buon inizio, ma questi non costituiscono ancora una cura e molte cose che funzionano con gli animali potrebbero non funzionare con gli esseri umani.
- 7.** Qualcosa che **non è stato ancora testato su modelli animali di MH** ha ancora un lunghissimo percorso prima di poter diventare una cura.



8. **La tua mente è come una casa.** È opportuno aprirla, ma se la lasci troppo aperta non sai mai chi può entrare.
9. Non sei sicuro di aver capito qualcosa che hai letto su un certo argomento? **Chiedi a HDBuzz di scrivere a proposito di quell'argomento.**
10. Da ultimo, ricorda che **ogni giorno la scienza avanza verso trattamenti per la MH.** Persino risultati negativi o tentativi falliti possono essere di aiuto per trovare idee più valide.

### Un esempio: Terapia genica “Blocca e sostituisci”

Recentemente una notizia intitolata “Molecular Delivery Truck Serves Gene Therapy cocktail” è apparsa sul sito web di Science Daily. Articoli simili sono apparsi su molti altri siti dove veniva descritto il lavoro del Prof. R Jude Samulski della Università del Nord Carolina pubblicato sulla rivista PNAS.

Questo articolo descriveva il lavoro impressionante fatto dal gruppo del Prof. Samulski. La ricerca era stata rivolta alla malattia da carenza di “alfa-1-antitripsina” che indicheremo con “alfa 1” per brevità.

I malati di alfa 1 hanno problemi al fegato perché hanno due copie difettose del gene che dice alla cellula come produrre la proteina alfa 1. Parte del problema è dovuta al fatto che la proteina sana è mancante, l'altra parte è dovuta al fatto che la proteina prodotta dalle cellule è nociva.



Il gruppo di Salmuski ha usato una forma di terapia genica “a doppia canna” per risolvere questo problema in topi affetti dalla stessa malattia genetica. Come prima cosa, attraverso un forma di “silenziamento genico”, hanno bloccato la produzione della proteina anomala attraverso l'impiego di una molecola tipo DNA. Poi, hanno aggiunto un gene sostitutivo in grado di fornire alle cellule la giusta ricetta per produrre le proteine sane. Le due sostanze sono state quindi impacchettate in un virus chiamato AAV che attaccava le

cellule iniettando il suo contenuto al loro interno. Topi trattati con questo virus sono stati riportati ad una condizione di salute e il loro fegato non ha più avuto problemi.

### Grande lavoro – Peccato per il comunicato stampa

Per essere chiari, questo è stato un grande lavoro scientifico e un innovativo approccio a questa malattia devastante. Allora, qual'è il problema?

Ebbene, questa ricerca è arrivata alla nostra attenzione perché tutte le citazioni apparse sulla stampa parlavano di questo approccio anche in grado di curare altre malattie da “ripiegamento di proteine” come fibrosi cistica, la Malattia di Huntington, sclerosi laterale amiotrofica ... e la malattia di Alzheimer.

Gli articoli dicevano che queste affermazioni erano state fatte dagli stessi ricercatori in una conferenza stampa e sulla pubblicazione apparsa su PNAS.

Il problema è che la ricerca non aveva riguardato nessuna di queste altre malattie e grandi ostacoli dovevano esser superati affinché questo approccio potesse essere applicato ad altre malattie come l'Huntington. Ma queste considerazioni non erano riportate negli articoli apparsi sulla stampa.

Nel caso della MH ci sono fondamentalmente due problemi. Il primo è che la proteina huntingtina che causa la MH è enorme essendo circa sette volte più grossa della alfa 1. Il

\* Autore

\*\* Panel Volontari di AICH-Roma ONLUS

virus AAV è troppo piccolo per rilasciare un gene Huntington sostitutivo. Altri virus potrebbero riuscirci, ma non sono in grado di portarlo all'interno delle cellule. L'altro problema è che la proteina alfa 1, una volta prodotta, viene riversata all'interno del sangue. Ciò significa che una piccola quantità è in grado di interessare una grande parte del corpo. Al contrario, la proteina di Huntington agisce all'interno delle singole cellule e quindi il gene della terapia deve entrare all'interno di un numero elevato di cellule affinché l'effetto possa essere benefico.

Il risultato di questi due problemi è che questo approccio, sebbene ingegnoso, semplicemente non può essere applicato alla MH ora e anche se fosse radicalmente modificato non sarebbe di beneficio per i malati di MH prima di un decennio.

Possiamo immaginare che bisognerebbe sapere tutto sulle terapie geniche per essere capaci di vedere questi problemi nell'applicazione alla MH.

Tuttavia ci sono abbastanza indizi che permettono anche ai non scienziati di trattare questa scoperta con cautela sebbene possa saltare fuori da Google come una notizia stupefacente sulla **Malattia di Huntington**.

### Usare le regole d'oro

Applicando le nostre regole d'oro a questa notizia facciamo suonare diversi campanelli di allarme.

**Regola 2** – L'agenzia di stampa suggerisce che questo approccio potrebbe essere utile per cinque tra le più importanti malattie — sembra impressionante...**Potrebbe essere troppo bello per essere vero?** Procedi con cautela.

**Regola 5** – **È stato testato in pazienti affetti da MH?** No, questa ricerca non è andata oltre i topi.

**Regola 6 e 7** – **Sono stati studiati modelli animali MH?** No, il topo era un cavia per la malattia da deficienza di alfa 1 non per la Malattia di Huntington.

Quindi non è necessario che tu sia un esperto di terapia genica affinché le nostre regole possano farti sorgere del sano scetticismo a proposito di questo comunicato stampa.

E qui entrano in gioco le **regole 8 e 9** – Mantieni la tua mente aperta ma rimani cauto a proposito di queste scoperte sensazionali e, se leggi qualcosa di cui non sei sicuro, contatta HDBuzz attraverso la email [editor@hdbuzz.net](mailto:editor@hdbuzz.net) o compilando il modulo sul sito [HDBuzz.net](http://HDBuzz.net)

### Regola dieci

La regola dieci è la nostra favorita perché ci permette di tornare a parlare dei fiocchi di neve e del ghiacciaio. La regola dieci è per ricordarci che, sebbene qualsiasi frammento di informazione possa o non possa darci indicazione su un effettivo progresso nella ricerca della cura per la Malattia di Huntington, oggi siamo più vicini di ieri e domani saremo più vicini di oggi a trovare una cura.

Notizie fornite da HDBuzz <http://hdbuzz.net/44>

**SABATO 13 OTTOBRE 2012 ORE 9-17**

**Villino Medioevale "Technotown" - Via Lazzaro Spallanzani 1/A Roma  
l'AICH-Roma Onlus terrà un convegno a livello nazionale:**

## **"Gene della Malattia di Huntington e comportamento umano: reciproche influenze"**



Aperto a medici, pazienti con Malattia di Huntington e loro familiari. Il convegno si terrà presso il Villino Medioevale "Technotown" a Villa Torlonia di Roma e prevede una mattinata con le tre maggiori esperte italiane in ambito di ricerca e clinica della Malattia di Huntington:

**Elena Cattaneo**, Professore Ordinario Dipartimento di Scienze Farmacologiche Facoltà di Farmacia e Direttore del Centro di

Ricerca sulle Cellule Staminali - UniStem Università degli Studi di Milano;

Prof.ssa **Marina Frontali**, Istituto di Farmacologia Traslazionale del CNR Tor Vergata Roma;

Dott.ssa **Anna Rita Bentivoglio**, Ricercatore Universitario Neurologia Università Cattolica del Sacro Cuore Policlinico A. Gemelli Roma.

Presenteranno interessanti relazioni sui loro studi ed esperienze con i pazienti. Dopo un intervallo per il pranzo, la seconda parte del convegno sarà dedicata agli ultimissimi aggiornamenti sulle ricerche internazionali presentati al Congresso EHDN di Stoccolma che si terrà in settembre e dal quale le nostre relatrici saranno appena tornate.

Al convegno, patrocinato da Roma Capitale Municipio III° e realizzato con il sostegno incondizionato di Chiesi "People and ideas for innovation in healthcare", prenderanno parte i presidenti delle Associazioni consorelle di Milano e Napoli il Dott. Claudio Mustacchi ed il Dott. Pasquale Ottaiano.

**La Sala ha un numero limitato di posti (80) vi chiediamo, perciò, di iscrivervi: o compilando il modulo raggiungibile dall'homepage dell'Associazione: [www.aichroma.com](http://www.aichroma.com); oppure scrivendo una e-mail all'indirizzo [wanda.danzi@aichroma.com](mailto:wanda.danzi@aichroma.com). L'iscrizione è del tutto gratuita.**

**Termine ultimo per iscriversi al convegno:  
1 ottobre 2012**



***Vi aspettiamo numerosi come sempre per condividere insieme  
una nuova giornata straordinaria!***

Sabato 13 ottobre 2012 ore 9-17 - Villino Medioevale "Technotown" - Via Lazzaro Spallanzani 1/A Roma



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](http://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](mailto: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



**"Ci vuole molta leggerezza per non perdere l'equilibrio!"**

L'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma Onlus è il punto di riferimento di circa 5.000 persone a livello nazionale e nella sua sede di Via Nomentana 56 mette gratuitamente a disposizione delle famiglie colpite dalla malattia: VISITE NEUROLOGICHE, CONSULENZE GENETICHE, PSICOLOGICHE e MEDICO LEGALI. Aiuta anche tu l'A.I.C.H.-Roma Onlus, un'associazione di volontariato che assiste pazienti e familiari a rischio.

**"Anche un piccolo aiuto può fare la differenza"**

#### SE VUOI AIUTARCI:

AICH-ROMA ONLUS  
c/c postale n. 35453000 Unicredit Banca:  
IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

5xmille: C.F. 96152570584



AICH-Roma ONLUS  
Via Nomentana, 56 - 00161 Roma Italia  
Tel./Fax: 3906.44242033  
Sito web: [www.aichroma.com](http://www.aichroma.com)  
e-mail: [info@aichroma.com](mailto:info@aichroma.com)