



A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 22 - n. 3

(Settembre - Ottobre 2015)

registrato Tribunale di Roma
n. 177 del 26 aprile 1994

IN EVIDENZA!

Isis Pharmaceuticals lancia una storica sperimentazione clinica...

[Pagina 1](#)

EHA Conference 2015

[Pagina 5](#)

INFORMAZIONI

La Malattia
L'Associazione
Numeri Utili
[Pagina 2](#)

NOVITÀ

Le associazioni di pazienti cronici e rari in convocazione a Roma...
[Pagina 7](#)

L'ASSOCIAZIONE

Dal silenziamento genico alle sperimentazioni farmacologiche...
[Pagina 8](#)
III° Memorial Stefano Plescia
[Pagina 9](#)

LA REDAZIONE

L'aich Roma Onlus Giovani... e non...
Il nostro webmaster racconta
[Pagina 11](#)

PUBBLICAZIONI

Guida pratica all'alimentazione
Sbrigati & aspetta
Storia di una famiglia
La Malattia di Huntington Giovanile
[Pagina 12](#)

IN EVIDENZA!

Isis Pharmaceuticals lancia una storica sperimentazione clinica per silenziare il gene della Malattia di Huntington.

Gene Veritas (*) Traduzione Raffaella Ilice (**)

Isis Pharmaceuticals, Inc., con sede a Carlsbad, in California, ha lanciato la sua tanto attesa sperimentazione clinica per testare un farmaco progettato per attaccare la Malattia di Huntington alle sue radici genetiche.

In un comunicato stampa del 21 luglio, Isis ha annunciato di aver avviato una "Fase I" riguardante uno studio clinico umano dell'ISIS-HTTRx, il suo composto volto a diminuire i sintomi della Malattia di Huntington. HTTRx significa un medicinale per la MH. La malattia è causata da un difetto sia nel gene huntingtina sia nella proteina huntingtina, che è simboleggiata dalle lettere htt.

"ISIS-HTTRx è la prima terapia a entrare nello sviluppo clinico progettata per bersagliare direttamente la causa della malattia, riducendo la produzione della proteina responsabile



della MH" secondo quanto riferito nel comunicato.

In collaborazione con la Roche, il gigante farmaceutico con sede in Svizzera che condivide i costi della sperimentazione clinica tipicamente onerosa, Isis diventa così la prima entità a utilizzare una tecnica di silenziamento genico nel tentativo di fermare la Malattia di Huntington.

"Nonostante la proteina tossica prodotta dal gene huntingtina (HTT) nei pazienti MH sia stato un obiettivo d'in-

SE VUOI AIUTARCI:

5xmille: C.F. 96152570584

AICH-ROMA ONLUS
c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca:

IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

La Malattia

La Corea 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 Corea, 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 Corea 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 Corea 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,
- numerosi congressi a carattere nazionale.

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 COREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 22 - 2015 - 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 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"

Per appuntamento Sig.ra Flavia Torlizzi

Cell. 338.8069142 lunedì/giovedì ore 9 - 10.30

E-mail: flavia.torlizzi@rm.unicatt.it

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

Prof.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

E-mail: marina.frontali@ift.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 legale

Avv. Giuseppe Aloia - Tel. 0664781836 - ore 17-19,30

E-mail: studioaloia@libero.it

Consulenza psicologica

Dott.ssa Gioia Jacopini

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

E-mail: gioia.jacopini@aichroma.com

Dott.ssa Paola Zinzi

E-mail: paola.zinzi@jstc.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

teresse per molti anni, nessuna terapia ha fatto passi avanti verso la sperimentazione clinica per curare la causa fondamentale della malattia” ha dichiarato Frank Bennett, ricercatore, vice presidente senior della ricerca di Isis. “La nostra tecnologia antisense ci ha permesso di scoprire e sviluppare ISIS-HTTRx, il primo approccio terapeutico progettato per trattare la causa genetica della Malattia di Huntington”.

Una “significativa pietra miliare”

HTTRx è un oligonucleotide antisense, un filamento artificiale di DNA creato da Isis per bloccare l'azione delle molecole di RNA che traducono il codice genetico huntingtina per produrre la proteina huntingtina.

Coinvolgendo circa trentasei pazienti che si trovano nella fase iniziale della Malattia di Huntington in circa sei siti in Europa e in Canada, la Fase I della sperimentazione si concentra sulla sicurezza e la tollerabilità di HTTRx. Secondo un portavoce di Isis, i siti cominceranno a reclutare i partecipanti già tra poche settimane.

Secondo l'andamento del reclutamento, la Fase I molto probabilmente si concluderà nel 2017. Se la Fase I sarà un successo, probabilmente nel 2018 avrà luogo un più ampio studio di “Fase II” per te-

stare l'efficacia. Una Fase II di successo potrebbe essere seguita da uno studio di “Fase III”. Tutte insieme le tre fasi di un programma di studi clinici in genere richiedono almeno cinque anni.

Lo scorso agosto, gli scienziati di Isis e CHDI Foundation, Inc., l'organizzazione biotecnologica virtuale no-profit che ha finanziato le prime fasi della ricerca Isis iniziata nel 2007, ha fornito ampi dettagli circa i piani per la sperimentazione.

“Lo sviluppo iniziale di questo farmaco antisense per la Malattia di Huntington è derivato da una produttiva collaborazione di lunga data tra Isis e CHDI e il suo attuale avanzamento verso la sperimentazione clinica è la testimonianza della perseveranza e della competenza scientifica di Isis” ha dichiarato nel comunicato stampa Robi Blumenstein, presidente di CHDI. “È emozionante che candidati terapeutici radicati nella biologia della Malattia di Huntington si stiano finalmente avviando verso la sperimentazione clinica”.

“L'avvio dello studio ISIS-HTTRx è una pietra miliare importante nella storia della ricerca della Malattia di Huntington poiché questa è la prima volta che un farmaco progettato specificamente per i malati di Huntington è passato nella clinica”, ha scritto in una e-mail George Yorhrling, ricercatore, direttore senior per la missione e gli affari scientifici per l'*Huntingto-*

n's Disease Society of America (HDSA). “La mia speranza è che questo studio non solo dimostri che il farmaco è sicuro, ma che serva come un faro informativo per tutte le future sperimentazioni di abbassamento dell'huntingtina”.

La dottoressa Martha Nance, direttrice del *Centro di Eccellenza HDSA* presso l'*Hennepin County Medical Center* di Minneapolis e membro del comitato esecutivo dell'**Huntington Study Group**, ha affermato che “sarebbe impossibile sopravvalutare l'importanza di questo processo”. “Sono abbastanza grande da essere cresciuta negli anni '60, travolta, essendo bambina, dall'eccitazione per l'esplorazione dello spazio e, con la stessa chiarezza e rilevanza della missione Apollo 11 che ATTERÒ sulla luna, io ricordo la missione Apollo 8 nel periodo di Natale del 1968, durante la quale William Anders scattò la foto iconica del “Sorgere della Terra” sulla luna” ha scritto la dottoressa Nance in una e-mail. “Ci furono molti altri passi, molte altre missioni Apollo, prima che Neil Armstrong potesse saltare dalla scala sulla luna. Lo studio ISIS è l'equivalente MH della missione Apollo 8”.

La dottoressa LaVonne Goodman, fondatrice di *Huntington's Disease Drug Works*, ha affermato che ci sono “grandi speranze e aspettative circa la sperimentazione”. Onoriamo quegli individui con la Malattia di Huntington, che da eroi

partecipano disinteressatamente a questa sperimentazione e tutti gli altri, “scegliendone simbolicamente uno per il team di ricerca”, ha scritto in un’e-mail.

“Siamo molto entusiasti del farmaco”, ha affermato il dottor Bennett in un’intervista del 2014.

Come lui stesso ha già affermato, la tecnologia Isis è come un “missile a guida laser” che prende di mira uno specifico messaggero RNA causa della malattia e lo distrugge o lo tira fuori dal corpo “in modo che non si produca quel RNA messaggero”.

La collaborazione Isis-Roche

Secondo il comunicato stampa, con l’avvio della sperimentazione clinica, Isis – una piccola azienda – ha ricevuto un pagamento anticipato di 22 milioni di dollari. Fino ad oggi, Isis ha ottenuto dalla collaborazione 52 milioni di dollari tra pagamenti anticipati e al raggiungimento dell’obiettivo. Si può guadagnare di più nel momento in cui il progetto avvanzerà, come ad esempio delle royalties sulle vendite potenziali.

Roche può esercitare l’opzione di acquistare la licenza ISIS HTTRx da Isis per il completamento dello studio Fase I. Se questo avverrà, la Roche si assumerà la responsabilità per lo sviluppo globale, l’acquisizione delle approvazioni

regolamentari e la commercializzazione del farmaco.

La collaborazione è fondamentale. Isis non può permettersi di affrontare da sola una sperimentazione clinica. I farmaci di solito costano centinaia di milioni di dollari per essere realizzati.

Secondo il comunicato stampa, i progetti di Isis includono trentotto farmaci volti al trattamento di una vasta gamma di malattie, tra cui malattie cardiovascolari, malattie metaboliche, cancro e malattie gravi e rare, tra cui patologie neurologiche come MH.

Un’immensa dose di speranza

alla comunità MH.

Dalla scoperta del gene huntingtina nel 1993, gli scienziati hanno pubblicato migliaia di articoli di ricerca sulla Malattia di Huntington e hanno individuato centinaia di potenziali “obiettivi” per i trattamenti.

Negli ultimi anni, gli scienziati e le aziende farmaceutiche hanno avviato un numero crescente di studi clinici nella ricerca di trattamenti validi. Finora, tuttavia, nessuno si è rivelato efficace nel fermare la malattia.

Un salto necessario

Come si è visto negli studi sugli animali, l’infusione di HTTRx nel cervello ha portato alla scomparsa dei sintomi simili a quelli MH.

Gli scienziati informano che è un ulteriore enorme salto dagli animali agli esseri umani quando si tratta di testare i farmaci. Solo uno, su dieci risultati delle sperimentazioni cliniche inoltre, si trasforma in un farmaco che raggiunge il mercato.

All’inizio di quest’anno il dottore e ricercatore Bernhard Landwehrmeyer, esimio specialista in MH, ha avvertito che potrebbero volerci ancora decenni prima che l’approccio del silenziamento genico svolga un ruolo efficace nella gestione della malattia.

“Dovremmo essere tutti estremamente emozionati e speranzosi, ma ricordate che c’è molto lavoro da svolgere per i ricercatori, i medici, i pazienti e le famiglie prima di riuscire a raggiungere la nostra luna, e non c’è nessuna garanzia di successo”, ha scritto la dottoressa Nance.

La sperimentazione Isis-Roche, tuttavia, è un passo importante. Come minimo, aiuterà a rispondere a domande chiave circa l’approccio al silenziamento genico.

Se si riescono a migliorare i sintomi, potrebbe significare l’inizio della fine per la Malattia di Huntington che minaccia decine di migliaia di famiglie colpite nel mondo. ■

(*) Pseudonimo

(**) Volontaria AICH-Roma Onlus

EHA CONFERENCE 2015

Raffaella Ilice^(*)

Si è svolto a Varsavia il Meeting EHA dal 18 al 20 settembre scorso, organizzato dall'European Huntington Association nelle persone di Bea De Schepper Presidente di EHA, Astri Arnesen Vice Presidente e suo marito Svein Olaf Olsen membro del consiglio direttivo.

Come recitava lo stesso titolo del Meeting, "How to cope living with HD" (come affrontare la convivenza con la Malattia di Huntington), la volontà dei coordinatori è stata in particolare quella di concentrarsi sulle esigenze quotidiane e sui modi più adeguati per affrontare la vita con la Malattia di Huntington. Forte l'attenzione, quindi, sull'attività e il coinvolgimento di caregiver, medici e infermieri, ma anche e soprattutto, sulla partecipazione dei familiari. Gli organizzatori si sono preoccupati di preparare una scala di interventi, dedicati ai diversi aspetti che riguardano la cura quotidiana dei pazienti, facilmente accessibile a tutti i partecipanti, dedicati ai diversi aspetti che riguardano la cura quotidiana dei pazienti. Erano previsti, infatti, diversi workshop incentrati su questioni relative agli interventi fisioterapici, l'attività fisica, la nutrizione, la sfera psicologica, la comunicazione e il linguaggio, in cui i relatori espongono i modi più adeguati per affrontarli. A questo proposito è emersa una questione di particolare interesse, riguardante la scarsa accessibilità alle cure

e all'informazione che purtroppo in molti Paesi è ancora molto presente. Per questo motivo è importante dedicarsi all'attività di comunicazione cercando di raggiungere l'obiettivo di creare strutture di accoglienza adeguate nelle diverse aree geografiche del mondo. Nel corso della conferenza si è parlato molto dell'attività delle case di cura e dell'importanza del loro rapporto con le famiglie dei pazienti con le quali è importante stabilire un corretto e costante rapporto di comunicazione e di collaborazione. Un altro importante tema affrontato è stato quello riguardante il test predittivo, del quale si è parlato in un contesto di condivisione e di partecipazione diretta. Molto emozionanti e coinvolgenti sono stati i momenti in cui i partecipanti hanno avuto la possibilità intervenire portando la propria testimonianza, esprimendo dubbi e perplessità circa la propria scelta o semplicemente raccontando la propria storia. È stata sottolineata la necessità fondamentale di una buona consulenza psicologica e relativo supporto per evitare situazioni di pentimenti circa la de-

cisione, forzature da parte di qualcuno sulla propria volontà di sottoporsi o meno al test, ritrovarsi impreparati dal punto di vista emotivo in seguito all'esito o crearsi aspettative, a prescindere dal risultato, differenti dalla realtà, come sollievo o scomparsa della preoccupazione

I partecipanti hanno avuto la possibilità di iscriversi, a scelta, ad uno dei workshop che si svolgevano la mattina del secondo giorno, tra i quali uno era dedicato ai giovani e alla loro situazione particolare, combattuti tra la scelta di sottoporsi al test e la dolorosa esperienza, in molti casi, di avere già in famiglia un genitore malato. I ragazzi hanno avuto la possibilità di condividere la loro esperienza, di conoscere operatori che hanno loro proposto il proprio sostegno e la possibilità di rivolgersi ai centri di ascolto per qualsiasi esigenza. Sono state illustrate anche tutte le attività svolte dall'associazione giovanile HDYO sia per quanto riguarda la comunicazione, via web in particolare, che durante vari incontri che si sono svolti in passato. Gli interventi legati ai due temi principali del test predittivo e della cura quotidiana, sono stati intervallati da relazioni più tecniche di alcuni esperti. Questi ultimi hanno illustrato le ricerche in corso sui medicinali, tra i quali, ad esempio, gli inibitori PDE10 della casa farmaceutica Pfizer nell'ambito del cosiddetto studio "Amaryllis", presentato dal dottor Ottavio Vitolo, neuropsichiatra e medico direttore presso la Pfizer e i trials ancora

in corso della casa farmaceutica TEVA presentati dal Prof. Michael Hayden. A questo proposito si è posto l'accento sull'importanza di partecipare alle sperimentazioni e al grande contributo che in questo modo si può dare alla ricerca. La Conferenza ha raggiunto

brillantemente lo scopo di creare un momento di condivisione e confronto, avendo dato l'opportunità a tutti di poter intervenire e partecipare direttamente. Pur non avendo dato risposte definitive, ha comunque trasmesso la sensazione di un lavoro scrupoloso

e attento da parte di tutti coloro che si occupano della Malattia di Huntington, non solo dal punto di vista scientifico ma anche e soprattutto sotto il profilo della ricerca, del miglior sostegno possibile e della cura quotidiana dei pazienti. ■

(*) Volontaria A.I.C.H.-Roma Onlus



Meeting EHA Varsavia 18-20 settembre 2015

Simone (*)

Questo meeting per me è stato il primo a livello internazionale ed anche il primo in lingua inglese perciò ero abbastanza agitato ed un pochino emozionato ma, nonostante ciò, non ho fatto fatica a capire di cosa si parlava. Non ho fatto fatica perché l'argomento era noto a tutti, le emozioni che ciascuno ha provato e sta provando sono le stesse, sebbene ci siano storie completamente differenti l'una dall'altra.

Mi è piaciuto tantissimo partecipare al seminario di HDYO perché mi ha colpito moltissimo come tanti giovani adulti e ragazzi, nel giro di tre anni, abbiano creato un'associazione dedita ai giovani 7 giorni su 7, 24 ore su 24; mi ha colpito particolarmente sentire parlare le persone delle proprie esperienze, anche in merito al test predittivo ed ho persino colto le illuminanti spiegazioni dei medici/ricercatori.

La cosa che però ho apprezzato di più sono stati i sorrisi, la gioia, la felicità ma soprattutto la speranza che viveva in me e in tutti quanti in quella sala riunioni dell'albergo.

Speranza nel futuro, speranza che voglio che sia al mio fianco sempre!!!

Tommy (**)

Di ritorno da Varsavia con il cuore pieno di speranza ma purtroppo ancora senza una cura definitiva per la MH.

Avrei voluto annunciarvi che insieme siamo riusciti a estirparla dalla faccia della terra ma purtroppo non è ancora così.

In questi anni sono stati moltissimi i percorsi intrapresi da medici e ricercatori nel cercare di sconfiggere la Malattia di Huntington, moltissimi sono i finanziamenti da privati e fondazioni che sostengono sperimentazioni e medicinali ed ormai sembra che anche le case farmaceutiche più importanti si stiano muovendo per aiutare tutta la macchina della ricerca scientifica.

Come già scritto in precedenza dai miei compagni di viaggio ci sono notizie positive per quanto riguarda nuovi medicinali e sperimentazioni in corso che sono primi pilastri per un futuro migliore per tutta la famiglia Huntington. NOI SEMPLICI INDIVIDUI COSA POSSIAMO FARE?!?!

Potremmo semplicemente stare a guardare o chiuderci all'interno di ciò che più caro abbiamo e probabilmente riusciremmo a vivere tranquillamente con l'aiuto della speranza; potremmo tentare di scappare nascondendo a noi stessi da quale famiglia proveniamo (Huntington) e potremmo anche avere la fortuna di risultare negativi al test predittivo ma probabilmente avremo sempre a che fare con la MH.

L'incontro con i fratelli e le sorelle provenienti da tutto il mondo a Varsavia ha aperto parecchi interrogativi sul rapporto che ognuno ha con la malattia ma una cosa importante mi sembra di averla capita... QUALCOSA POSSIAMO FARE!!!!

Mi è sembrata quasi una richiesta da parte di tutti i medici e ricercatori che invitavano i componenti delle famiglie a cercare aiuto, consigli, consulenze mediche e psicoterapiche.

Solo con la condivisione di informazioni, tecniche riabilitative e raccolta di campioni (anche da parte di familiari che non hanno ereditato il gene malato) possiamo aiutare i medici, ricercatori, ed associazioni a migliorare la qualità della vita di tutti e a trovare la possibile e futura soluzione che tutti cerchiamo!!!

Il programma che ha preso luce dalla fusione di 2 distinti piani di ricerca, ENROLL HD (<http://it.hdbuzz.net/005>), ne è il motore e noi siamo il carburante che può accenderlo e farlo sfrecciare verso un futuro migliore.

Io Varsavia l'ho percepita così e mi ha ridato ancora una spinta ed una speranza in più per quello che verrà...

(*) Progetto Giovani AICH-Roma Onlus

(**) Responsabile Progetto Giovani AICH-Roma Onlus

Le associazioni di pazienti cronici e rari in convocazione a Roma:

BASTA CON LE RIDUZIONI DEI DIRITTI E I TAGLI AL SSN

Tonino Aceti^(*)

Si sono riunite urgentemente a Roma le associazioni di persone con patologie croniche e rare aderenti al Coordinamento nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici di Cittadinanzattiva, per definire le azioni da mettere in campo contro i recenti e preoccupanti provvedimenti che rischiano seriamente di compromettere il diritto alla salute dei cittadini e il SSN, per agire contro le troppe promesse disattese e per l'assenza di qualsiasi confronto con le Organizzazioni di cittadini e pazienti sulle scelte che contano e le riguardano.

Decisa una grande azione di pressione e mobilitazione delle Associazioni. Tonino Aceti Coordinatore nazionale del Tribunale per i diritti del malato e responsabile del CnAMC, Coordinamento nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici ha dichiarato che non è più possibile accettare politiche di smantellamento del Servizio Sanitario Pubblico e dei diritti dei pazienti. Ne sono esempi il susseguirsi di tagli al FSN e gli ulteriori tagli che sono stati inseriti nella Legge di Stabilità 2016; la proposta di abolire le esenzioni totali per malati cronici e rari nell'ambito della revisione della normativa sui ticket prevista nel Patto per la Salute; i provvedimenti sulla responsabilità professionale che vogliono invertire l'onere della prova dal medico al cittadino. La revisione del prontuario farmaceutico e definirà quali far-

maci saranno garantiti dal Servizio Sanitario Nazionale, senza sapere con quali criteri e senza coinvolgere associazioni di cittadini e pazienti, né società scientifiche; il penalizzante regolamento ISEE, la revisione al ribasso delle percentuali di invalidità civile e la concessione dell'indennità di accompagnamento. Bisogna rimettere al centro dell'agenda politica di Governo, Parlamento, Ministero della Salute e Regioni i 14 diritti del malato contenuti nella Carta Europea dei Diritti del Malato, e l'approvazione di provvedimenti a loro tutela. È importante che, gli impegni previsti nelle Leggi dello Stato, diventino fatti concreti e realtà nella vita dei cittadini e non più solo parole. Un esempio per tutto l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza fermi al 2001 che, secondo il Patto per la salute 2014-2016 doveva es-

sere approvato entro il 31 dicembre 2014 ma, fermo per mancanza di fondi adeguati. Al mancato aggiornamento dell'elenco delle malattie croniche e rare esenti da ticket riconosciute dallo Stato, che secondo la Legge Balduzzi doveva essere approvato entro il 31 dicembre 2012; l'aggiornamento del Nomenclatore tariffario dei presidi delle protesi e degli ausili, risalente al 1999, che doveva essere approvato secondo la Legge Balduzzi entro maggio 2013. La vera riforma che serve in sanità per i cittadini consiste nell'attuazione degli impegni approvati dal Parlamento e l'aggiornamento al rialzo dei LEA, primo passo per rendere concreti anche Piani nazionali come quelli sulle malattie rare. Nel frattempo dovrebbero esserci 8 miliardi in meno per il SSN, che si aggiungono ai 30 miliardi di tagli accumulati negli ultimi 5 anni, rispetto al livello di finanziamento previsto dal Patto per la Salute 2014-2016 e la Legge di Stabilità per il 2015. Piuttosto che continuare a tagliare sulla sanità, si intervenga sulle spese extra-sanitarie delle Regioni. ■



(*) Coordinatore nazionale del Tribunale per i diritti del malato e responsabile del CnAMC, Coordinamento nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici

DAL SILENZIAMENTO GENICO ALLE SPERIMENTAZIONI FARMACOLOGICHE: IL FRONTE DELLA RICERCA SULLA MALATTIA DI HUNTINGTON, IN ITALIA E ALL'ESTERO

Convegno
12 dicembre 2015



“ Il viaggio avventuroso di una provetta dal paziente al laboratorio ”

Sabato 12 dicembre, nella Sala Conferenze dell'I.S.S.R. in Via Nomentana 56, sede della nostra associazione, avrà luogo il secondo dei convegni annuali che sono da anni una consuetudine di AICH-Roma Onlus come occasione di aggiornamento e condivisione.

Il tema proposto: "Dal silenziamento genico alle sperimentazioni farmacologiche: il fronte della ricerca sulla Malattia di Huntington, in Italia e all'estero".

I relatori che ci aggiorneranno sono tutti professionisti noti a livello internazionale: alcuni di loro sono nostri amici da sempre, come la Prof.ssa Marina Frontali e la Dr.ssa Anna Rita Bentivoglio, altri sono conoscenze recenti, come il prof. De Michele, Dipartimento di Scienze Neurologiche Università di Napoli Federico II - Coordinatore Nazionale Progetto Enroll-Hd, e altri ancora sono nuovi amici, come la Prof.ssa Silvia Piacentini, Dipartimento di Neuroscienze dell'Università degli Studi di Firenze e il Dott. Michele Piovella, Manager della BioRep S.r.l. la Biobanca di ri-

ferimento per le malattie neurodegenerative e rare che ci accompagnerà nell'avventuroso viaggio dei prelievi, dal paziente al laboratorio.

L'incontro si terrà, come di consueto, presso la nostra sede ma questa volta avremo il piacere di accogliervi nella Sala Conferenze Biblioteca Storica dell'Istituto Statale Sordi in Via Nomentana 56 1° piano dello stesso edificio sede di AICH-Roma Onlus e del suo Ambulatorio.

Il Convegno si svolgerà dalle ore 9 alle 13 e dalle 13,30 in poi ci ritroveremo nella Sala Fabrizio Bellocchio per scambiarci **...quattro chiacchiere e gustare uno spuntino fra amici!**

Appuntamento, dunque, al 12 dicembre per raccontare in modo più dettagliato quanto è stato riportato durante l'Enroll-HD Regional Site Investigator Meeting che si è tenuto a Madrid l'1 e il 2 ottobre scorso a cui hanno partecipato i Paesi: Italia, Francia, Spagna, Portogallo e il Belgio con la presenza di tutti coloro che si occupano della sperimentazione, per questo abbiamo estremo bisogno della partecipazione di tutte le famiglie.

Vi aspettiamo numerosi!

Vi ricordiamo che, essendo sabato, potrete usufruire del parcheggio dell'Istituto Statale Sordi al n° 52 di Via Nomentana.

III° MEMORIAL STEFANO PLESCIA

Giovanni Petta

L'organizzazione di un Memorial impone uno sforzo importante eppure, nonostante le mille cose da fare, a un certo punto c'è sempre qualcuno che butta lì un "ti ricordi...".



Poche parole che subito diventano una sorta di tappeto magico tramite il quale viaggiare nel tempo. La memoria cancella momentaneamente il dolore, naviga a ritroso nelle lacrime e ci riporta a qualche anno fa. Riviviamo, in maniera confusa ma piacevole, momenti divertenti che anestetizzano il presente e ci restituiscono per un momento ciò che un destino ingiusto ci ha sottratto: il volto ancora sorridente di un amico. Emerge prepotente la figura di Stefano il guascone, l'atleta, lo sportivo, il rompiscatole e la sua parte meno nota ma che

più mi ha colpito: il guerriero silenzioso, colui che combatteva la sua battaglia celando le cicatrici dell'anima dietro un sorriso.

Le incombenze intanto reclamano la dovuta attenzione, il sogno svanisce e riprendiamo alacramente a sbatterci per ogni dove.

Rimane vivo però, in ognuno di noi che ha avuto la fortuna di conoscere Stefano, la voglia di portare avanti ciò che per troppo tempo è rimasto incastonato, sotto forma di prezioso desiderio, nel suo cuore tormentato: la gioia di vivere e di dedicarsi alle proprie passioni.

Sabato 25 Luglio
ore 11.00 CIMITERO - DEPOSIZIONE MAZZO DI FIORI
ore 18.00 TRIANGOLARE DI CALCIO A 11 Campo "A. Li Causi" (Cavallaro)
ASD Città di Piana / Rappresentativa Arcieri Marilyn / Rappresentativa US Piana 89' e seguire premiazione

Domenica 26 Luglio
ore 09.00 PASSEGGIATA NON COMPETITIVA (5 KM) E GARA PODISTICA (10 KM)
POWERLIFTING COMPETITION Finale regionale single-lift di panca e stacco
ore 15.00 pasatura atleti - ore 17.00 gara. Campo "A. Li Causi" (Cavallaro)
ore 21.00 Finale Torneo di calcio. Campo "A. Li Causi" (Cavallaro)
Durante le manifestazioni verrà affibbiata una raccolta fondi a favore dell'Associazione Italiana Corsa di Huntingdon AICH

Il Memorial, giunto alla sua terza edizione contemplando le tre discipline che Stefano amava (corsa, calcio, pesi), si è proposto non solo di perpetuarne la memoria ma, soprattutto, di continuare quella che è stata la sua battaglia. Su iniziativa della famiglia Plescia, abbiamo organizzato una raccolta fondi a favore di A.I.C.H.-Roma Onlus, un'associazione che opera a livello nazionale a favore delle famiglie e di individui colpiti dalla malattia.

Il 3° Memorial Stefano Plescia si è tenuto il 25 e 26 luglio a Piana degli Albanesi in provincia di Palermo. La manifestazione è stata un successo anche se, purtroppo, non è stato raccolto molto per l'AICH-Roma ma questo non deve scoraggiarci.

“Caro Stefano tu ci hai insegnato a non arrenderci mai e noi faremo di tutto per non deluderti!”



Queste sono le mie riflessioni dopo due giorni intensi di emozioni e partecipazione:

"Allora, questo post di chiusura? Me lo sono sentito chiedere parecchie volte in questi giorni.

Mi ci sono dedicato e ho scritto, scritto, scritto tantissimo ma niente: ho buttato giù un sacco di parole ma non vi ho letto nulla. Alla fine ho deciso di procedere a braccio, lasciando che le emozioni sgorgassero e prendessero il sopravvento su tutto. Subito si sono palesati agli occhi della memoria tantissimi volti, amici da sempre di Stefano ma anche amici "nuovi di zecca", a testimonianza di come Stefano viva ancora e sia in grado di interagire, non fisicamente, ma attraverso l'amore di tutti coloro che rendono "vivo" il Memorial: VOI!! Voi tutti che avete partecipato in vario modo alle manifestazioni o che vi avete assistito, che ci avete incoraggiato, che avete semplicemente ricordato Stefano e che in questo modo impedito

all'oblio di spegnerne il sorriso.

Un ringraziamento particolare va ai tre Campioni del Mondo, che hanno onorato con la loro presenza la memoria di Stefano: Francesco Lo Porto e Salvatore Di Modica che hanno lavorato duro per la realizzazione dell'evento e Corrado Siragusa che, un giorno di fine luglio, ha deciso di sfidare l'arsura estiva e la terribile condizione della viabilità siciliana per "onorare la memoria" di un ragazzo che non ha mai conosciuto e dimostrando così

che, per essere campioni veri, servono certamente muscoli d'acciaio e determinazione fuori dal comune ma anche un cuore enorme e una grande sensibilità umana!

È stata bellissima la tensione emotiva che, nei due giorni, ha pervaso le manifestazioni: spirito competitivo, a volte qualche momento di tensione ma alla fine ha prevalso, ovviamente, il sorriso e la voglia di ricordare Stefano, di urlare silenziosamente "mi vedi?" "Sono qui!" Perché tu sei qui... in tantissimi ricordi, nei fiumi di parole che ci siamo riversati addosso, nelle lacrime che ci hanno rigato le guance e graffiato l'anima.

Ed è per questo motivo che vogliamo ricordare, perché in quella battaglia non sei mai stato solo, anche se nulla abbiamo potuto!

Incontriamoci ancora, al IV° Memorial Stefano Plescia 2016, perché Stefano merita di essere ricordato!



L'AICH ROMA ONLUS GIOVANI... E NON...

Tommy Cazzaniga^(*)



Ed ecco che il nostro fine settimana in Brianza è arrivato. Sabato 26 Settembre abbiamo atteso gli amici che sono arrivati da Roma e, insieme, abbiamo visitato l'Expo. È stata una piacevole esperienza, abbiamo visitato gli stand e provato cibi particolari ma la nostra mente era rivolta al giorno dopo quando, insieme agli amici di Triuggio, avremmo disputato il nostro triangolare a sostegno di AICH-Roma ma, soprattutto, saremmo stati insieme, in FAMIGLIA.

Finalmente domenica 27 settembre ci siamo incontrati e, insieme agli amici di Triuggio, abbiamo formato le tre squadre per il triangolare, non molto preparate dal punto di vista fisico ma con una grande voglia di partecipazione: **NOI insieme per un progetto.**

Senza tralasciare un po' di sana competizione, che ha reso il torneo molto combattivo, abbiamo riso e scherzato iniziando con la vittoria della squadra AICH-Roma nella prima partita seguita poi da una sonora sconfitta della squadra dell'associazione.

La sconfitta non ha tolto il sorriso alla nostra squadra anzi, abbiamo pranzato con una grigliata strepitosa, tutti insieme nel giardino del campo sportivo che ci ha calorosamente ospitato.

Ci siamo infine salutati ringraziando ancora una volta gli amici della Brianza che hanno reso possibile questo triangolare e convinti ancora di più che insieme forse **QUALCOSA POSSIAMO FARE!!!!**

Al prossimo torneo, sperando che altri giovani sentiranno il bisogno di aggiungersi al nostro gruppo, a presto!

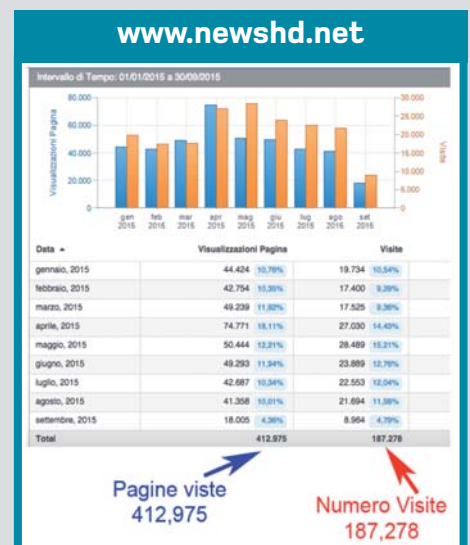
(**) Responsabile Progetto Giovani AICH-Roma Onlus

Il nostro webmaster racconta

Nell'era di internet monitorare e gestire la comunicazione che avviene sul web è molto importante e anche noi come Associazione lo facciamo, questo per ottimizzare i contenuti del sito e migliorare la navigabilità delle persone che lo consultano, per questo periodicamente confrontiamo le statistiche dei nostri siti e capiamo dove e come dobbiamo migliorarci, naturalmente le statistiche ci aiutano anche a capire quali sono i paesi dove siamo più seguiti e questo vale soprattutto per il nostro sito "internazionale" newshd.net e vi assicuro che delle volte le sorprese sono tante.

Mi riprometto di riprendere l'argomento nei prossimi mesi con un articolo dedicato e nel frattempo vi illustro, attraverso le due immagini di seguito, le statistiche dei nostri siti dal **1 gennaio al 15 settembre 2015.**

Aurelio Cordi



Pubblicazioni di AICH Roma Onlus

I libri possono essere richiesti compilando il coupon che è inserito sul nostro sito www.aichroma.com

Con un contributo minimo di 15 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
- LA MALATTIA DI HUNTINGTON GIOVANILE



Guida pratica all'Alimentazione nella Malattia di Huntington



Sbrigati & Aspetta



Storia di una famiglia



La malattia di Huntington giovanile

L'AICH- Roma Onlus offre gratuitamente i seguenti servizi:

CONSULENZE NEUROLOGICHE • CONSULENZE GENETICHE • CONSULENZE PSICOLOGICHE-TERAPEUTICHE
• CONSULENZE TELEFONICHE E ONLINE • CONSULENZE MEDICO LEGALI • CONSULENZE LEGALI

Per portare avanti i suoi servizi gratuiti l'AICH-Roma Onlus ha bisogno del vostro sostegno affinché l'associazione possa affrontare i costi della sede e dell'ambulatorio e continuare a seguire questo lungo percorso di vita che abbiamo intrapreso insieme nel lontano "1989".

**IL SOSTEGNO E L'IMPEGNO DI TUTTI NOI PUO' AIUTARE LA NOSTRA ASSOCIAZIONE A CONTINUARE LE SUE ATTIVITA',
INTRAPRENDERNE DI NUOVE, A DIVENIRE SEMPRE PIU' FORTE E PRESENTE NELLA VITA DI CHI HA A CHE FARE CON
LA MALATTIA DI HUNTINGTON.**

Anche con un piccolo sostegno puoi fare la differenza.

Puoi aderire ai nostri progetti attraverso le modalità elencate di seguito:



Posteitaliane

UniCredit Banca

DONAZIONE A FAVORE DI AICH ROMA ONLUS

C/C POSTALE N. 35453000

IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

L'AICH-Roma provvederà a rilasciare la ricevuta utile per la deduzione fiscale