



A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 24 - n. 1

(Gennaio – Marzo 2017)

registrato Tribunale di Roma
n. 177 del 26 aprile 1994

IN EVIDENZA!

Cosa ci insegna un incontro straordinario tra scienza e società sulla morte di Fabo
[Pagine 1, 3, 4](#)

INFORMAZIONI

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

IN EVIDENZA!

Affrontare il rischio genetico e proteggere la speranza
[Pagina 4](#)

Affrontare il rischio genetico: come e perché
[Pagina 5](#)

L'eredità "culturale" per futuri genetisti, psicologi, neurologi
[Pagina 6,7](#)

Còrea di Huntington, quel gene difettoso che cambia la vita
[Pagina 8](#)

LA REDAZIONE

Proteggere la speranza di una nuova umanità
Redazionale BIOREP
[Pagina 9](#)

L'importanza del sostegno all'A.I.C.H.-Roma Onlus
[Pagina 10](#)

Comunicato 20 maggio
Mercatino di Tregasio
[Pagina 11](#)

PUBBLICAZIONI

Storia e risultati di un modello di collaborazione...

Guida pratica all'alimentazione

Sbrigati & aspetta

Storia di una famiglia

La Malattia di Huntington Giovanile
[Pagina 12](#)

IN EVIDENZA

COSA CI INSEGNA UN INCONTRO STRAORDINARIO TRA SCIENZA E SOCIETÀ SULLA MORTE DI FABO

Dott. Rino Falcone (*)



Laura Torrelli, Francesca Rosati, Silvia Romano, Anna Rita Bentivoglio, Edy Spadaro, Marina Frontali, Gioia Jacopini, Carolina Casciani

Ci sono vuoti, assenze, distrazioni, latitanze che non possono rappresentare ciò che la società offre ai singoli quando questi sono più esposti, scoperti, indifesi. Quando diviene cruciale quella parte estesa della nostra individualità che si integra negli altri e in tutto quel resto sociale che è fuori di noi ma che entra di diritto nel progetto di una comunità. Nelle strutture fisiche, concettuali, regolative che sono con fatica e complesse dinamiche emerse nel tempo lungo della storia della civiltà.

Quei vuoti determinano il fallimento di un gruppo sociale nel dare ospitalità a diritti fondamentali. È successo questo nel caso del dj Fabo che ha preteso un percorso legittimo di conclusione della propria esistenza, un percorso non fraudolento e pasticciato ma lineare, le-

gittimo, accettato e accompagnato da quel contesto di civiltà in cui ciascuno ritiene di vivere e condividere alcuni fondamentali principi.

Lo scorso 28 febbraio, in cui era vivo ed esplodeva mediaticamente questo dramma, trasformandosi in una denuncia gravis-

SE VUOI AIUTARCI:

5xmille: C.F. 96152570584

A.I.C.H.-ROMA ONLUS
c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca:

IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

La Malattia

La Malattia di Huntington (MH) 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 MH 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 MH 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,
- 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 CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 24 - 2017 - n. 1

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 A.I.C.H.- Roma Onlus 96152570584.

Indirizzi utili

A.I.C.H.-Roma Onlus

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel./Fax 0644242033

Consulenza neurologica

Dott.ssa A. Rita Bentivoglio, Policlinico "A. Gemelli"

Per appuntamento E-mail: flavia.torlizzi@policlinicogemelli.it

Tel. 06.30155633 - ore 11.00 -13.00 dal Lunedì al Venerdì

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@istc.cnr.it

E-mail: gioia.jacopini@aichroma.com

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 - Cell. 3355265409

Web Master

Aurelio Cordi

E-mail: aurelio.cordi@gmail.com

Dott. Paolo Zappata

È sempre con noi anche se non può più visitare.

Sito internet: www.aichroma.com



Dott. Rino Falcone

sima al senso profondo di comunità, a Roma nella storica “Aula Marconi” del Consiglio Nazionale delle Ricerche veniva presentato un libro dal titolo “Affrontare il rischio genetico e proteggere la speranza”.

Una straordinaria collaborazione tra scienza e società

Un libro testimonianza di una straordinaria impresa collaborativa tra scienza e società. Dove la scienza viene rappresentata da competenze sofisticate della psicologia, della genetica medica, della neurologia. E la società dalle famiglie dei pazienti e dalle associazioni che le rappresentano. L'oggetto riguarda la Corea di Huntington, una malattia neurodegenerativa ereditaria dovuta alla mutazione di un singolo gene. Una malattia ad oggi incurabile che provoca la morte dei neuroni delle aree cerebrali che controllano il movimento e alcune funzioni cognitive. Una patologia genetica che è possibile diagnosticare fin dalla nascita e che però compare come malattia solo in età adulta (mediamente tra i 40 e i 50 anni).

Cosa ci insegna la Malattia di Huntington sul caso dj Fabo

Le modalità in cui si può procedere all'accertamento attraverso

test pre-sintomatici, la complessa rete di collegamenti familiari implicati dai fattori ereditari e le svariate cause che possono condurre alla decisione di accertare o meno la presenza della patologia, determinano un intreccio di problematiche di ordine psicologico, etico, legale e sociale, difficilmente riscontrabile in altre malattie che non siano -allo stesso tempo- di origine genetica, cronico-progressive e incurabili.

L'incidenza sulla popolazione italiana della Corea di Huntington è di 2-3 casi su 100.000 abitanti, rendendola per questa ragione una delle cosiddette malattie rare.

Animo empatico e mente competente

Il libro racconta di come a partire dalla fine degli anni '70 due giovani ricercatrici del CNR (una psicologa e un medico), dopo aver approfondito all'estero argomenti legati alla nascente genetica medica si ritrovano a collaborare su questa malattia che richiede approcci e metodologie da scoprire e ridefinire: **via il metodo direttivo e prescrittivo tipico del rapporto medico-paziente** e adozione di **nuovi linguaggi costruiti assieme alle famiglie**, alle associazioni e ai pazienti (che sarebbe meglio definire gli affetti, ossia coloro che posseggono il gene mutato), per affinare animo empatico e mente competente.

Si costruisce così un percorso, si aggregano neurologi, medici e si raccoglie una straordinaria esperienza attorno ad un'associazione mista (l'A.I.C.H.-Roma Onlus) che svolge da vari decenni quel ruolo fondamentale di accompagnamento e sostegno attorno agli sfortunati, colpiti da questa grave patologia.

Il ruolo fondamentale del CNR

Proprio quel compito di supporto, nelle forme adattate e opportune, di cui avrebbero fondamentale necessità i tanti che si trovano nella situazione denunciata con straordinaria determinazione da dj Fabo. I soggetti determinanti dell'impresa raccontata nel libro sono la ricerca pubblica e aggregati di società mobilitati da sensibilità, necessità, interessi e ragioni di varia natura ma che si nobilitano nella interazione e nel supporto reciproco.

La ricerca pubblica è certamente la chiave di volta. E in questo caso è stato fondamentale che fosse ricerca svolta nel CNR. È al CNR che in Italia si svolgono le ricerche di maggior carattere interdisciplinare: come naturale conseguenza dell'apertura a tutte le discipline della conoscenza e di conseguenza alle loro possibili interazioni. È nel CNR che si ha la possibilità di usufruire, anche come giovani ricercatori, di spazi di autonomia particolarmente ampi nella ricerca. È nella missione del CNR il compito di dedicarsi alle possibili ricadute del proprio lavoro di ricerca.

L'abbandono socio istituzionale sofferto da Fabo

Esattamente queste tre caratteristiche (interdisciplinarietà, autonomia, ricaduta sociale) sono cardini essenziali dell'esperienza descritta nel libro. C'è in aggiunta un argomento di particolare rilievo. Abbiamo detto che la Malattia di Huntington è una malattia rara: riguarda cioè una **piccola porzione della popolazione** e di conseguenza non può rappresentare un bacino di interesse per i gruppi privati. Solo un Ente pubblico di ricerca

può concentrare risorse, sforzi intellettuali e competenze sofisticate in un ambito che non può prevedere ritorni economici.

Grazie al CNR ed oggi anche a tutti gli esperti e le famiglie che fanno parte dell'impresa sopra descritta, nell'ambito della Corea di Huntington non si respira in Italia l'abbandono socio-istituzionale sofferto da dj Fabo e da tutti quanti si ritrovano nel vortice drammatico di un fine vita di grande sofferenza e senza speranza.



Dott.ssa Gioia Jacopini, Dott. Rino Falcone, Pres. Massimo Inguscio (CNR)

È urgente riempire vuoti istituzionali e sociali che sono baratri per chi si trova in situazioni disperate. La scienza darà certamente il pro-

prio contributo per la soluzione delle patologie e delle problematiche socio-cognitive correlate. Sarà però fondamentale che le istituzioni e la politica siano in grado di riallacciare i nodi di una rete di protezione e sostegno oggi sempre più dispersa tra superficialità, pregiudizi, intransigenze e integralismi. □

* Direttore dell'Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione del CNR (ISTC/CNR)

AFFRONTARE IL RISCHIO GENETICO E PROTEGGERE LA SPERANZA

Dott.ssa Anna Rita Bentivoglio^(*)

Questo libro racconta un'esperienza forte. Racconta un modo di fare medicina, di fare ricerca clinica, che non mortifica l'umanità della persona malata, al contrario la valorizza.

Questo libro racconta un'esperienza forte. Racconta un modo di fare medicina, di fare ricerca clinica, che non mortifica l'umanità della persona malata, al contrario la valorizza. È un testo che insegna molto. Come si conduce un'intervista anamnestica: Marina spiega in modo molto avvincente, portando il lettore dentro la stanza in cui avviene il colloquio, come si avvia una conversazione in modo da non intimidire l'interlocutore. Lo stile del counseling emerge ben chiaro e vivido dai capitoli di Gioia e

Marina. Emergono molto chiaramente anche le questioni etiche che si celano dietro la genetica clinica, e, secondo me, questo libro dovrebbe essere adottato come libro di testo dai genetisti in formazione e anche dai neurologi.

C'è da riflettere, c'è da imparare.

Umanizzare la medicina: i medici dell'antichità lo sapevano, noi lo dobbiamo un po' reimparare.

Ascoltare il malato. Fare attenzione a quello che dice e a quello che non dice, che a volte è ancora più eloquente.



Dott. Luciano Onder, Dott.ssa Anna Rita Bentivoglio

Rispettare è un pre-requisito di aiutare.

Le autrici Gioia Jacopini e Marina Frontali hanno raccontato in modo facile una storia lunga e complessa e, per giunta, in un italiano bello, piacevole da leggere. Noi coautrici abbiamo aggiunto tasselli a questa storia che stanno a dimostrare come sia possibile far germogliare cose belle da un albero robusto di conoscenza e umanità.

Un consiglio: è un libro da acquistare e regalare ai medici che hanno a che fare con famiglie con Huntington. □

(*) Neurologa Dipartimento Geriatria, Neuroscienze e Ortopedia Università Cattolica del Sacro Cuore

AFFRONTARE IL RISCHIO GENETICO: COME E PERCHÉ

Dott.ssa Gioia Jacopini ^(*)

Quello che il nostro gruppo ha fatto per trent'anni è stato, in sintesi, proteggere e garantire l'autonomia decisionale delle persone a rischio genetico fornendo informazioni corrette e complete e sostenendole nelle loro scelte.

Facile in apparenza è stato in realtà un percorso ad ostacoli, costellato di problemi etici e legali oltre che psicologici. Qualche esempio: conflitto tra diritto a sapere da parte del figlio di un genitore a rischio, cioè non ancora sintomatico, e diritto a non sapere da parte di quel genitore che avendo già vissuto la malattia in famiglia è spaventato dall'idea di affrontare la sua verità;

conflitto tra patria potestà del genitore che vuole sottoporre a test il figlio minore e il diritto del figlio di essere il proprietario del suo genoma;

conflitto tra tutela della riservatezza e pressioni del datore di lavoro o anche tra riservatezza e possibile necessità di esentare da compiti di alta responsabilità una persona la cui condizione di rischio potrebbe creare pericolo per altri.

Tutti conflitti da ricomporre non in modo "direttivo" che, in casi così complessi, non risolve mai niente, ma conflitti da ricomporre mediando tra i diversi diritti. Mediazioni complicate a fronte del grande potere acquisito dall'informa-

zione genetica, tale da mandare in soffitta anche espressioni come "dalla culla alla bara" che avevano a lungo espresso un sapere comune rispetto all'arco temporale umanamente concepibile. Non è più così: l'informazione fornita dai test genetici può essere così precoce da precedere il nostro arrivo nella culla o così tenace da seguirci oltre la bara, per svelare qualcosa di noi anche dopo la morte.

Le persone che chiedono una consulenza genetica sono una quota della popolazione rappresentativa di ogni livello culturale e sociale. Persone del tutto "normali" nella cui esistenza è improvvisamente occorso un evento tale da sconvolgere ogni precedente certezza: una gravidanza andata male, la nascita di un figlio malato, la scoperta dell'esistenza di una grave malattia familiare. Tutti eventi che mettono in discussione non solo le precedenti certezze ed aspettative esistenziali ma anche l'immagine di sé attraverso la svalutazione del proprio corpo.

La consulenza genetica accoglie dunque persone in condi-



Dott.ssa Gioia Jacopini

zioni di particolare fragilità che devono compiere delle scelte con effetti di grande rilevanza, sia temporale che relazionale. In questo ambito così complesso e carico di possibili conseguenze noi ci siamo impegnate a proteggere e garantire l'autonomia decisionale di coloro che si erano rivolti a noi in un momento oscuro della loro esistenza. Lo abbiamo fatto fornendo loro tutte le informazioni, mediando tra i diversi diritti in caso di conflitto e sostenendone la capacità di compiere scelte sostenibili rispetto al loro sistema di valori. Questo libro è una testimonianza che speriamo possa aiutare i giovani medici ad essere, oltre che clinici esperti, anche professionisti abbastanza forti da abbandonare vecchi paternalismi per sviluppare risposte morali contestuali, a tutela della soggettività di chi hanno di fronte. □

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

L'EREDITÀ "CULTURALE" PER FUTURI GENETISTI, PSICOLOGI, NEUROLOGI

Prof.ssa Marina Frontali (*)

Il libro raccoglie l'esperienza più che trentennale di donne (ricercatrici CNR, universitarie e familiari di affetti) che a vario titolo sono state coinvolte, prima nella ricerca epidemiologica per la Malattia di Huntington e, successivamente, nella realizzazione di un modello multidisciplinare per la gestione dei test predittivi per questa malattia.

La Malattia di Huntington costituisce una sorta di sfida per tutti coloro che devono affrontarla.

È una sfida per i neurologi che, di fronte a un ventennale e progressivo declino delle capacità motorie e cognitive e alle alterazioni caratteriali e psichiatriche che caratterizzano la malattia, si trovano a gestire questi pazienti con scarsi mezzi terapeutici di carattere esclusivamente sintomatico.

È una sfida per i ricercatori perché, nonostante si conosca da più di 20 anni il gene mutato, non si è ancora riusciti a capire nel groviglio delle vie patogenetiche quali rivestano un carattere primario e quali un carattere secondario.

È una sfida per i genetisti ai quali spetta il compito non solo di continuare la ricerca sui geni che modulano le caratteristiche cliniche, ma anche di informare i figli degli affetti che hanno un rischio del 50% di aver ereditato la malattia e di decretarne eventualmente la

futura comparsa attraverso i test genetici predittivi.

È una sfida per chi ne è affetto perché 'nel mezzo del cammino della sua vita' (la malattia insorge in media a 40 anni), quando generalmente si è al massimo della propria produttività, si vede progressivamente spogliare dei propri ruoli e delle proprie abitudini, per essere accudito in tutte le attività quotidiane. Non è un caso che molti non se la sentano di accettare la sfida rendendo il rischio di suicidio per questi malati varie volte maggiore di quello della popolazione generale.

È una sfida per i familiari degli affetti, che devono riuscire a ricavare il tempo per dare assistenza all'affetto (talvolta anche a più d'uno contemporaneamente), spesso in una situazione di progressivo declino economico. Ma una sfida soprattutto per i figli, cui pende in capo la spada di Damocle di un futuro incerto tra salute e malattia, al quale devono adatt-



Prof.ssa Marina Frontali

tare le proprie aspirazioni e i propri programmi di vita. La malattia rende la vita dura all'intera famiglia, che spesso non a caso si disgrega.

È una sfida per la società che, nel corso dei secoli, ha tentato di liberarsi di questi malati etichettandoli come indemoniati e mandandoli al rogo o, in epoca di socialdarwinismo imperante, ne ha fatto oggetto di forzose pratiche eugenetiche e, più recentemente, di discriminazione sociale.

Ma la Malattia di Huntington è anche una malattia paradigmatica.

Perché è stata la prima delle malattie neurodegenerative per la quale è stato individuato il gene e ci si è posti il problema della predizione di malattia nelle persone a rischio, creando così per la prima volta la categoria degli unpatients o non pazienti, quelli cioè che ora sono sani ma che sono

certi di manifestare la malattia in futuro, con tutti i problemi etici, sociali e psicologici che questo comporta. Come possono sentirsi costoro, sono malati o sono sani? Come riusciranno ad adattarsi psicologicamente ad un futuro di ventennale malattia certa e non prevenibile? Come bilanciare il diritto alla riservatezza con il diritto dei familiari di essere informati del proprio rischio? Come tutelare i 'non pazienti' dalla discriminazione familiare e sociale?

Malattia paradigmatica perché è una delle prime per le quali si è realizzato **uno stretto legame tra ricercatori e famiglie affette** che ha portato a redigere delle linee guida internazionali per la gestione dei test genetici predittivi, linee guida che sono servite di esempio per molte altre patologie.

Malattia paradigmatica perché è una delle prime per le quali si è **realizzata una rete scientifica mondiale** di ricerca che attualmente produce una grande quantità di avanzamenti sul piano clinico, patogenetico e terapeutico, che richiedono un continuo aggiornamento scientifico.

Di tutto questo deve tener conto la consulenza genetica alle famiglie affette.

Consulenza genetica che le autrici del libro hanno voluto fosse una sorta di finestra che si apre su queste vite difficili, attraverso la quale convogliare le informazioni scientifiche per fornire un quadro realistico della malattia e dei relativi test



genetici, ma anche attraverso la quale osservare le vere motivazioni a fare o non fare il test genetico, illuminando i punti oscuri, i problemi irrisolti, non per dirigerne le scelte ma per restituire alla persona a rischio o all'affetto il controllo sulle scelte relative alla malattia.

Questo libro nasce dall'esperienza di neurologhe, psicologhe, genetiste (forse non a caso tutte donne) e famiglie Huntington che hanno contribuito a costituire, nell'ambito del CNR e dell'Associazione Italiana Corea di Huntington-Roma (A.I.C.H.-Roma Onlus) un modello di collaborazione multidisciplinare per la ricerca, per la gestione dei test predittivi e per la creazione di un ambulatorio dedicato.

Il libro è un resoconto del trentennale lavoro in questo campo, dei problemi incontrati, delle soluzioni trovate. Ma è anche una testimo-

nianza, attraverso il racconto di anonime storie individuali, di come queste vite complicate possano trovare la strada per superare le difficoltà e, appunto 'proteggere la speranza'. Nasce anche con **la speranza di lasciare un'eredità 'culturale' ai futuri genetisti, psicologi, neurologi (anche maschi)**. Perché in un'epoca in cui la consulenza genetica viene rimborsata 25 euro dal Servizio Sanitario Nazionale (cioè poco più del compenso per un'ora di lavoro non specializzato) si capisca che la complessità dei problemi che i test predittivi pongono, richiede un tempo e una interdisciplinarietà che sono la sola garanzia del loro corretto uso. □

* Istituto di Farmacologia Traslazionale del CNR Tor Vergata Roma

CÒREA DI HUNTINGTON, QUEL GENE DIFETTOSO CHE CAMBIA LA VITA

Maria Giovanna Faiella (*)

Movimenti involontari, continui e scoordinati che si fanno progressivamente più frequenti, disturbi cognitivi e del comportamento, alterazioni psichiatriche che possono variare da un umore irritabile fino alla depressione e a vere e proprie psicosi. Stravolge la vita di chi ne è colpito - e dell'intera famiglia - la Còrea di Huntington, malattia genetica rara neurodegenerativa, di cui soffrono circa 6mila italiani mentre altri 18mila sono a rischio di ereditarla. Il gene difettoso si trasmette di generazione in generazione: chi ha un genitore malato ha una probabilità del 50 per cento di ammalarsi. Esiste un test genetico in grado di stabilire se la persona a rischio abbia o meno ereditato la mutazione del gene, ma la decisione di sottoporsi all'esame non è semplice: una risposta positiva significa l'annuncio di una malattia che nell'arco di vent'anni porterà a una disabilità motoria, a una demenza, a un'infermità psichiatrica. Ad oggi, infatti, nonostante gli sforzi dei ricercatori di tutto il mondo, non esiste una terapia risolutiva per la Còrea di Huntington, né la possibilità di prevenirla.

Le storie

Partendo dall'esperienza di ascolto dei malati e delle persone a rischio, alcune neurologhe, psicologhe, genetiste e famiglie colpite, coinvolte nella ricerca epidemiologica per la Malattia di Huntington nell'ambito del Consiglio Nazionale per le Ricerche (CNR) e dell'Associazione Italiana Còrea di Huntington-Roma

(A.I.C.H.-Roma Onlus), hanno sviluppato un modello di collaborazione multidisciplinare per la gestione dei test predittivi. La storia di quest'alleanza tra medici, ricercatori e famiglie, iniziata nei primi anni Ottanta, viene raccontata dalle protagoniste in un libro "Affrontare il rischio genetico e proteggere la speranza", edito da Mondadori. È il resoconto di un lavoro trentennale sul campo, dei problemi incontrati, delle soluzioni trovate per accompagnare circa 500 persone a rischio di sviluppare la malattia a una scelta autonoma e il più possibile serena riguardo al test genetico predittivo.

L'ascolto dei malati

«Incontrando i malati e le persone a rischio abbiamo ragionato insieme a loro sul modo migliore di affrontare il problema, su come dare in modo comprensibile le informazioni scientifiche sulla malattia e i possibili risvolti del test sulle loro vite - spiega la genetista Marina Frontali, ricercatrice del CNR -. Ogni volta abbiamo di fronte una persona che ha diritto di comprendere, e quindi decidere se sapere o meno del proprio futuro genetico. E va accompagnata anche dopo che ha preso una decisione, a partire dalla comunicazione del risultato - che andrebbe fatta alla presenza di genetista, psicologo e neurologo - fino ai follow-up successivi».

Principio etico

«Garantire libertà e speranza attraverso la conoscenza del rischio, ma anche di se stessi, è

stato il principio etico che ha guidato il nostro gruppo - aggiunge la psicologa Gioia Jacopini, ricercatrice del CNR -. Non abbiamo mai misurato l'efficacia del nostro lavoro in base al numero di test effettuati, ma piuttosto nel renderci conto di aver contribuito a che le persone a rischio, arrivate spesso con uno stato d'animo negativo, sofferenti e incapaci di vedere un futuro, riuscissero finalmente a uscire da una situazione claustrofobica tutta racchiusa nel recinto "test o non test" e vederle capaci di conservare speranza e gioia di vivere a prescindere da ciò che il futuro potesse avere in serbo per loro». La complessità dei problemi che i test predittivi pongono richiede tempo e l'impiego di diverse figure professionali che garantiscano il loro corretto uso. Oggi, però, ricorda Frontali, «la consulenza genetica viene rimborsata 25 euro dal Servizio Sanitario Nazionale, cioè poco più del compenso per un'ora di lavoro non specializzato».

Sfida continua

«La Malattia di Huntington rende la vita dura all'intera famiglia - sottolinea Wanda Danzi, vicepresidente dell'Associazione Italiana Còrea di Huntington- Roma che ha curato il volume -. È una sfida per chi ne è affetto che si ritrova incapace di pensare, organizzare, ragionare, pianificare, ma anche per i familiari che devono riuscire a dare assistenza al malato spesso affrontando problemi economici e, soprattutto, per i figli sui quali pende in capo la spada di Damocle di un futuro incerto tra salute e malattia. L'associazione cerca di dare loro un supporto offrendo servizi gratuiti quali visite neurologiche, consulenze genetiche, psicologiche e legali.» □

(*) Giornalista Corriere della Sera



Dott. Luca Raffaelli, Wanda Danzi Bellocchio

PROTEGGERE LA SPERANZA DI UNA NUOVA UMANITÀ

Luca Raffaelli^(*)

Mi aspettavo un libro che parlasse di una malattia. Che lo facesse in maniera impersonale e tecnica, come talvolta mi è già capitato con testi del genere. E invece no. E invece mi sono trovato a leggere pagine appassionanti, di grande umanità, pagine che invitano a riflettere sul mistero della vita, che guardano al malato (in questo caso al malato di Huntington) non come un altro da noi ma uno di noi che va protetto, sostenuto, aiutato, perché la parte buona della società umana è quella che protegge, sostiene e aiuta chi ne ha bisogno. Certo, qui si entra nello specifico, bisogna entrarci: ma il senso generale di questo libro è così meravigliosamente vasto e così grande la sua forza che andrebbe letto anche al di là del fondamentale argomento da cui prende origine. Lo si potrebbe anche raccontare così: prima c'erano persone che vivevano in modo solitario l'angoscia di una malattia genetica di cui da qualche decennio si può prevedere la comparsa. Ma un giorno un'assistente sociale e un gruppo di medici hanno cominciato a cercarle, casa per casa, perché vissute insieme a persone attente e sensibili anche le notizie più angosciose possono prendere una forma diversa. "Proteggere la speranza" è la seconda, bellissima parte del titolo. Da giovane, la politica mi parlava di una nuova umanità, espressione che purtroppo non sento più. L'ho ritrovata in queste pagine, così appassionanti, commoventi e profonde, scritte e curate da donne. Forse non è un caso.

(*) Giornalista e Scrittore

BIOREP



Dott. Luciano Onder, Dott. Michele Piovella

L'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma Onlus desidera ringraziare la BioRep service provider e banca biologica di riferimento a livello internazionale per la raccolta e lo stoccaggio dei campioni dei progetti EHDN REGISTRY ed Enroll-HD di essere stata al fianco di A.I.C.H.-Roma Onlus per la realizzazione e la divulgazione del libro "Affrontare il rischio genetico e proteggere la speranza. Storia e risultati di un modello di collaborazione tra ricercatori, medici e famiglie con Malattia di Huntington".

Ecco cosa ha dichiarato Maurizio Colombo, presidente di BioRep e vicepresidente del Gruppo Sapiro: "Oggi il progresso della scienza è sempre più strettamente connesso alla possibilità e alla capacità degli scienziati di collaborare, condividendo informazioni, strumenti, risultati e obiettivi. Da oltre 10 anni, siamo impegnati a offrire servizi che possano contribuire in modo concreto a convogliare gli sforzi dei ricercatori, massimizzandoli e a mettere in sinergia le diverse competenze per raggiungere l'obiettivo comune. Siamo quindi orgogliosi di essere al fianco di A.I.C.H.-Roma Onlus e di supportare scienziati e ricercatori nel lavoro quotidiano per sviluppare nuove terapie e per trovare presto una cura contro questa malattia".

Un ringraziamento particolare va al Dott. Michele Piovella di BioRep che ha seguito la realizzazione del progetto in tutto il suo iter.

Il libro, edito da Mondadori può essere richiesto attraverso il nostro sito www.aichroma.com con un contributo minimo di 15,00 euro (comprese le spese postali) e in breve tempo sarà consegnato direttamente a casa.

L'IMPORTANZA DEL SOSTEGNO ALL'A.I.C.H.-ROMA ONLUS

Wanda Danzi Bellocchio (*)

Tempo fa partecipai ad un convegno a cui partecipavano associazioni di malattie rare. Il convegno, molto interessante, fu un'occasione per i responsabili delle associazioni di scambiarsi esperienze, consigli, di colloquiare con ricercatori e medici sulle Malattie Rare rappresentate.

Tra gli interventi della mattinata vi fu la testimonianza della presidente di un'associazione che spiegò come, spinta dalla malattia molto rara della sua bimba, era riuscita a fondare l'associazione e a coinvolgere le uniche 7 famiglie italiane che vivevano la sua stessa esperienza drammatica. Insieme raccolsero 15mila euro a famiglia e, contattato il ricercatore che aveva dato il suo nome alla patologia, erano riuscite a coinvolgerlo in una ricerca di base. Apparentemente molto denaro ma poco, troppo poco per avere dei risultati risolutivi dalla ricerca ed erano quindi nuovamente in cerca di fondi e finanziatori.

Perché parlo di questa esperienza? Perché dopo aver ascoltato le parole della presidente altri responsabili di associazioni legate alle Malattie Rare avrebbero voluto seguire la stessa strada, raccogliere fondi per la ricerca per spronare i ricercatori a lavorare su quei progetti. Subito dopo ci fu l'intervento del Prof. Carlo Dionisi Vici dell'Ospedale Bambino Gesù che rispose a tutte le domande

che gli vennero poste. Quello però che mi colpì fu il suo intervento rivolto alle associazioni presenti per cercare di smorzare la loro volontà di sostenere un progetto di ricerca. Le parole, scandite con molta fermezza, furono: "le associazioni non devono necessariamente interessarsi solo di ricerca ma possono essere un punto fermo e importante per le famiglie a sostegno della loro qualità della vita."

Ecco, fu questo che mi colpì perché molto spesso ci sentiamo chiedere: "ma l'associazione cosa fa per la ricerca?" Certo, le famiglie che vivono l'angoscia di una patologia rara auspicano una risposta positiva a breve termine ma sappiamo tutti che la ricerca ha dei costi esorbitanti e che un'associazione, da sola, non può sostenerli.

Quello che noi realizziamo è esattamente il pensiero espresso dal Prof. Vici perché in tutti questi anni abbiamo cercato con il nostro impegno di essere un punto di riferimento delle famiglie per migliorarne la qualità di vita. Con

professionisti volontari che si occupano della vostra salute, professionisti che vi aiutano a superare gli ostacoli burocratici che ogni giorno vi trovate ad affrontare, ostacoli così alti da sembrare dei muri che però con il loro aiuto diventano molto spesso superabili. Professionisti che nel corso degli anni vi hanno fornito, attraverso testi che abbiamo pubblicato, strumenti concreti per affrontare le problematiche che si vivono stando al fianco di persone affette da MH.

Ecco cosa può fare un'associazione: farvi sentire meno soli, cercare di rendere semplice il troppo complesso, darvi un senso di condivisione e possibilità di comunicare con altri che vivono gli stessi problemi.

Ma, come ben sapete, un'associazione di malati non ha finanziamenti esterni garantiti su cui contare, può fare affidamento solo sulla comprensione e la sensibilità delle persone che usufruiscono di questi servizi.

Per sostenere i nostri progetti oltre alle donazioni liberali si può destinare all'A.I.C.H.-Roma il 5xmille firmando nel riquadro delle Organizzazioni Non Lucrative (Onlus) riportando il nostro Codice Fiscale 96152570584.

In questo modo l'A.I.C.H.-Roma Onlus potrà continuare ad esistere perché la sua esistenza viene dal vostro sostegno ed insieme al sostegno di tutti voi l'associazione continuerà a seguire questo lungo percorso di vita iniziato trent'anni fa.

(*) Vice Presidente AICH-Roma Onlus



Sabato 20 maggio 2017, nell'Aula Seminari dell'Istituto Statale Sordi di Roma Via Nomentana 54, dove è la sede della nostra associazione, si terrà il primo incontro annuale dedicato all'informazione e alla condivisione.

Come sempre saranno con noi la Prof.ssa Marina Frontali che vi riferirà le ultime notizie in merito alla ricerca internazionale sulla MH e la Dott.ssa Anna Rita Bentivoglio per gli aggiornamenti sul Registro ENROLL.

Saranno inoltre presenti le autrici del libro "Affrontare il rischio genetico e proteggere la speranza: storia e risultati di un modello di collaborazione tra ricercatori, medici e famiglie con Malattia di Huntington" che risponderanno a vostre eventuali domande e curiosità in merito alla loro lunga esperienza nel campo della MH.

Sarà nostra cura inviare il programma completo appena disponibile e, quanto prima, potrete registrarvi all'incontro tramite il sito dell'associazione: www.aichroma.com.

L'incontro del 20 maggio si svolgerà dalle 9 alle 13 e si chiuderà con lo spazio dedicato alle domande e chiarimenti. Ci ritroveremo dalle 13 in poi nella Sala Mediateca al primo piano dell'Istituto dove potremo fermarci per fare quattro chiacchiere e ... **il nostro consueto spuntino fra amici**, vi aspettiamo numerosi!

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

La vostra partecipazione è come sempre molto importante

MERCATINO DI TREGASIO

Il **2 aprile** prossimo ci sarà come ogni anno l'appuntamento con il **Mercatino che la comunità di Tregasio** organizza per una raccolta fondi a favore di A.I.C.H.-Roma Onlus.

I banchetti situati nel piccolo piazzale davanti alla chiesa di Tregasio saranno pieni di prodotti artigianali realizzati dalle tante amiche dell'associazione.

Vi troverete i **buonissimi prodotti da forno realizzati da Luciano** che sicuramente andranno tutti a ruba.

Grazie a Maddy e Katuscia, organizzatrici attivissime e grazie al nostro Tommy Cazzaniga Responsabile Progetto Giovani che, nonostante la distanza che ci

separa, è sempre vicino a tutti noi.

Wanda Danzi Bellocchio

DOMENICA 2 APRILE
PIAZZA DELLA CHIESA - TREGASIO DI TRIUGGIO

MERCATINO DI BENEFICENZA

In Italia come nel mondo sono milioni le persone che convivono con malattie genetiche incurabili...
Con un piccolo aiuto trovare una cura è possibile!

In collaborazione con AICH Roma Onlus, organizziamo un MERCATINO per la raccolta fondi a favore della ricerca per cercare di trovare una cura alle malattie neurodegenerative.

AICH Roma Onlus

"UNA VITA SENZA RICERCA NON È DEGNA DI ESSERE VISSUTA" (SOCRATES)

Per info tommy@aichroma.com
Via Don Davide Colli - 20844 Triuggio

Vi aspettiamo!

Publicazioni di A.I.C.H.-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:

- *STORIA E RISULTATI DI UN MODELLO DI COLLABORAZIONE TRA RICERCATORI, MEDICI...*
- *GUIDA PRATICA ALL'ALIMENTAZIONE*
- *SBRIGATI & ASPETTA*
- *STORIA DI UNA FAMIGLIA*
- *LA MALATTIA DI HUNTINGTON GIOVANILE*



Storia e risultati di un modello di collaborazione tra ricercatori, medici e famiglie con malattia di Huntington



Guida pratica all'Alimentazione nella Malattia di Huntington



Sbrigati & Aspetta



Storia di una famiglia



La malattia di Huntington giovanile

IL 5xmille PER A.I.C.H.-Roma Onlus

Puoi decidere di sostenere l'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma ONLUS destinando il 5xmille dell'IRPEF.

Ecco come fare:

Firma nel riquadro dedicato alle Organizzazioni Non Lucrative (Onlus)
Riporta, sotto la firma, il **codice fiscale di A.I.C.H.-Roma Onlus: 96152570584**

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

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'Associazione provvederà a rilasciare la ricevuta utile per la deduzione fiscale

www.aichroma.com