



# A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 22 - n. 1

(Gennaio - Marzo 2015)

registrato Tribunale di Roma  
n. 177 del 26 aprile 1994

## IN EVIDENZA!

La tetrabenazina nella terapia  
dei movimenti coreici:  
il punto di vista di Jo Jankovic  
[Pagina 1](#)

## INFORMAZIONI

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

## NOVITÀ

Un potenziale farmaco che  
ha come bersaglio il gene della MH  
[Pagina 4](#)

## LA REDAZIONE

Carissimi soci e sostenitori  
[Pagina 7](#)

## PUBBLICAZIONI

Guida pratica all'alimentazione  
Sbrigati & aspetta  
Storia di una famiglia  
La Malattia di Huntington Giovanile  
[Pagina 8](#)

## IN EVIDENZA!

# La tetrabenazina nella terapia dei movimenti coreici:

il punto di vista di

## Jo Jankovic

a cura della Dott.ssa Anna Rita Bentivoglio (\*)

Ho incontrato Jo Jankovic a Lisbona, nel corso della conferenza Toxins 2015. Poiché in rete sono circolate voci su possibili effetti collaterali e rischi correlati alla cura con Xenazina (tetrabenazina) per migliorare i movimenti involontari della Malattia di Huntington, ho pensato di rivolgergli qualche domanda. Perché proprio a Jo? Lo capirete leggendo questo breve pezzo che lui ha, con grande gentilezza e disponibilità, accettato di scrivere per il nostro sito.

**M**i sono occupato di tetrabenazina, un farmaco depletore della dopamina cerebrale, e ne ho fatto uso per il trattamento di pazienti sin dal 1974 durante il mio internato di Neurologia alla Columbia University, New York. Poco tempo dopo, aggregandomi alla facoltà del Baylor College of Medicine a Houston, in Texas, feci domanda alla FDA (Food and Drug Administration) per avere un

permesso speciale, chiamato IND, di usare la TBZ per i miei pazienti affetti da vari disturbi del movimento, in particolare corea associata alla Malattia di Huntington (MH), tic associati alla Sindrome di Tourette, e discinesia tardiva, un disturbo del movimento involontario causato da alcuni farmaci per uso psichiatrico e gastrointestinale che bloccano i recettori cerebrali della dopamina.

Nel 1979 ho ottenuto l'IND e

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. 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 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](mailto:flavia.torlizzi@rm.unicatt.it)

Dott.ssa Maria Spadaro, Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento ambulatorio

E-mail: [maria.spadaro8@virgilio.it](mailto:maria.spadaro8@virgilio.it) - Cell. 3383607591

E-mail: [silvia.romano@uniroma1.it](mailto:silvia.romano@uniroma1.it) - Cell. 3403484080

*Consulenza genetica*

Prof.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

E-mail: [marina.frontali@ift.cnr.it](mailto: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](mailto:dottorditommaso@libero.it)

*Consulenza legale*

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

E-mail: [studioaloia@libero.it](mailto:studioaloia@libero.it)

*Consulenza psicologica*

Dott.ssa Gioia Jacopini

E-mail: [gioia.jacopini@jstc.cnr.it](mailto:gioia.jacopini@jstc.cnr.it)

E-mail: [gioia.jacopini@aichroma.com](mailto:gioia.jacopini@aichroma.com)

Dott.ssa Paola Zinzi

E-mail: [paola.zinzi@jstc.cnr.it](mailto: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](mailto:info@aichroma.com)

*Vice Presidente*

Wanda Danzi Bellocchio

E-mail: [wanda.danzi@aichroma.com](mailto:wanda.danzi@aichroma.com)

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

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

da allora ho trattato con la TBZ oltre 2000 pazienti con svariate forme di ipercinesia. La dose iniziale è generalmente 12.5 mg al giorno e il dosaggio viene lentamente e gradualmente incrementato per quanto è necessario fino a 300mg al giorno se ben tollerato.

A seguito dei risultati positivi ottenuti da uno studio in doppio-cieco e con controllo dell'effetto placebo, sommati alla lunga esperienza condotta presso il nostro centro a Baylor, la FDA approvò nel 2008 la TBZ per il trattamento della corea associata alla MH.

Personalmente, ho pubblicato ben oltre 50 articoli scientifici che descrivono la risposta alla TBZ.

Sebbene, come ogni farmaco, anche la TBZ possa essere associata a qualche effetto collaterale – quali ad esempio sonnolenza, rallentamento motorio, irrequietezza e sbalzi d'umore – quando viene usata in modo appropriato e al dosaggio minimo richiesto per tenere sotto controllo i movimenti involontari, la TBZ è generalmente ben tollerata. Dal momento che tutti gli effetti collaterali dipendono dal dosaggio, se lo si riduce anche gli effetti collaterali si risolvono. Qualche volta, se il paziente trae beneficio dal farmaco ma ne sperimenta anche effetti collaterali io tratto gli effetti collaterali. È

assai raro che il paziente debba interrompere la TBZ a causa di essi. Per quanto ne so, non sono mai stati documentati effetti collaterali permanenti della TBZ.

Sebbene sia considerata il trattamento d'elezione per la corea associata alla MH e sia inoltre considerata uno dei farmaci più efficaci per il trattamento della Sindrome di Tourette e della discinesia tardiva, la TBZ ha talune limitazioni. Perciò si stanno attualmente sviluppando negli USA dei nuovi farmaci con analoghi meccanismi d'azione (depletori della dopamina), quali SD-809 e NBI-9884.

Per poter essere inseriti in questi studi i pazienti devono interrompere l'assunzione della TBZ per alcune settimane prima di essere arruolati.

In uno studio condotto a termine recentemente, e al quale io ho preso parte, abbiamo evidenziato che SD-809 ha una durata d'azione prolungata e può causare minore sedazione rispetto alla TBZ. ■

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

(\*\*) Baylor College of Medicine, Huston, Texas (USA)

## UN PICCOLO CENNO BIOGRAFICO:



### Joseph Jankovic

Lavora presso il Baylor College of Medicine, Huston, Texas (USA), dove è Professore di Neurologia, Direttore del Centro per i Disturbi del Movimento; e del Centro per la diagnosi e cura della Malattia di Parkinson. È, inoltre, co-direttore del Laboratorio di Ricerca dedicato alla Malattia di Parkinson.

Jankovic è considerato dalla comunità scientifica internazionale un punto di riferimento per la ricerca clinica sui disturbi del movimento. Ha pubblicato oltre 700 articoli scientifici su diversi aspetti dei disturbi del movimento, di questi, circa quaranta direttamente o indirettamente focalizzati sulla corea. Ha pubblicato le casistiche più numerose di pazienti con Malattia di Huntington e altri disturbi del movimento (diverse centinaia di pazienti). Ha ricevuto premi e riconoscimenti in tutto il mondo per la sua instancabile attività a favore della ricerca e della cura di pazienti affetti dai disturbi del movimento. ■

# Un potenziale farmaco che ha come bersaglio il gene della MH

Dott.ssa Tamara Maiuri<sup>(\*)</sup>, Lara Zaccaria<sup>(\*\*)</sup>

Una nuova sperimentazione clinica appena annunciata per il 2015 ha l'obiettivo di provare una terapia che "abbassa i livelli di huntingtina", chiamata oligonucleotide antisenso (ASO). Questa terapia attacca direttamente l'huntingtina. Siamo estremamente entusiasti: è la prima sperimentazione umana da sempre per la MH che mira a combattere il problema alla radice, e ha mostrato risultati promettenti nei modelli animali. Qual'è la novità?

**L**a sperimentazione clinica annunciata rappresenta una collaborazione tra la californiana Isis Pharmaceuticals e il gigante farmaceutico svizzero Roche. Il farmaco, chiamato ASO-HTT-Rx, è un composto che mira a trattare la MH mirando al gene stesso.

Il nucleo del problema nella MH risiede in un tratto di DNA difettoso, un tratto 'extra' di triplette CAG nel gene che produce huntingtina. Le istruzioni contenute nel gene mutato vengono dapprima copiate in una copia intermedia del DNA detta RNA 'messaggero', da cui viene prodotta la proteina dannosa. Quindi, è il gene mutato la radice del problema, e questo perché le cellule utilizzano le

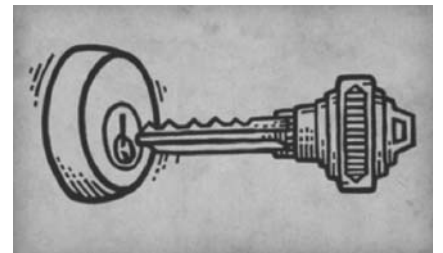
informazioni contenute nel gene per produrre una proteina dannosa.

La strategia alla base di ASO-HTT-Rx consiste nel "colpire il messaggero", attaccando lo step intermedio tra il gene e la proteina e provocando la distruzione della copia messaggero.

Questi tipi di farmaci sono chiamati 'oligonucleotidi antisenso', o ASO. Sono molecole sintetiche simil-DNA che possono entrare nelle cellule, attaccarsi al RNA della huntingtina, e causare la sua degradazione. Se dovesse funzionare come ci si attende, questa terapia bloccherà la produzione della proteina huntingtina – una strategia "di abbassamento della huntingtina" che, nel lungo pe-

“ Annunciato trial clinico per la Malattia di Huntington: farmaco per la riduzione dei livelli di huntingtina entra in Fase I di sperimentazione nel 2015 ”

riodo, avrebbe il potenziale di rallentare o bloccare la progressione della malattia. Ogni ASO ha una struttura di base che può essere ottimizzata per consentirgli di aderire al RNA messaggero giusto, ignorando le migliaia di altri messaggeri contenuti nella cellula. Funziona un po' come quando si va al negozio di ferramenta per fare una copia di una chiave, l'impiegato sceglie una chiave vergine simile alla vostra e quindi forgia



la corretta sequenza di scanalature che si incastra perfettamente nella vostra serratura, e non nelle serrature dei vostri vicini. Nel caso degli ASOs, gli scienziati di Isis utilizzano una delle loro molecole 'portanti' e la personalizzano, permettendo al farmaco di attaccare solo il messaggero della huntingtina.

Tutto questo suona come una tecnologia all'avanguardia, ma la grande notizia è che Isis ha già testato farmaci a base di ASO in cervelli umani, in trattamenti sperimentali per la SLA (Malattia del motoneurone o di Lou Gehrig) e la SMA (Atrofia Muscolare Spinale), e non sono stati segnalati problemi di sicurezza.

### **Modalità di somministrazione del farmaco**

Una delle maggiori differenze tra gli ASOs e i trattamenti farmacologici convenzionali consiste nel fatto che non possono essere somministrati per via orale come una pillola, ma devono essere introdotti direttamente nel sistema nervoso.

Per entrare nel cervello, l'ASO-HTT-Rx verrà somministrato attraverso un ago inserito nello spazio pieno di liquido che si trova all'interno della spina dorsale, nella sua parte inferiore. Qualora ciò sembrasse estremo, si tenga presente che questo metodo è abitualmente utilizzato in molti settori della medicina. Una strategia simile è usata dagli oncologi per sottoporre a chemioterapia i pazienti con tumori al cervello. Ancora più comunemente, a molte donne viene somministrata in modo analogo l'ane-

stesia epidurale per ridurre il dolore durante il parto.

Un vantaggio importante di farmaci come l'ASO-HTT-Rx è che i ricercatori credono che possa essere somministrato in modo intermittente ed essere ancora efficace. Gli scienziati hanno soprannominato questo tipo di trattamento discontinuo nella MH, una 'vacanza dalla huntingtina'; con l'obiettivo di fornire al cervello una pausa dai danni causati dalla proteina huntingtina mutata.

Una volta iniettato nel fluido spinale, ci vogliono da 4 a 6 settimane perché l'ASO-HTT-Rx faccia effetto, e da studi su animali riteniamo che il silenziamento della huntingtina possa durare circa 4 mesi. Al momento, lo studio è progettato in modo che i pazienti ricevano il trattamento farmacologico una volta al mese.

### **La sicurezza prima di tutto**

La decisione di portare avanti una sperimentazione clinica a partire dal 2015 è il risultato di più di dieci anni di lavoro che ha coinvolto molti ricercatori sia in università che nelle aziende. Quando sono trattati con l'ASO-HTT-Rx, i topi di laboratorio, modelli di Huntington, mostrano robusti benefici – anche se trattati con ASOs dopo che cominciano a mostrare i sin-

tomi della malattia si rilevano miglioramenti nel loro cervello e nel comportamento.

I ricercatori di Isis e la Professoressa Sarah Tabrizi, docente al University College di Londra e responsabile globale degli studi sull'ASO-HTT-Rx, sottolineano che questo primo studio clinico è stato progettato specificamente per valutare la sua sicurezza.

Questo è un punto critico. Per quanto eccitanti siano queste evidenze, la prima sperimentazione prevista è strettamente studiata per capire se il farmaco è sicuro. Iniettare direttamente qualsiasi composto nel sistema nervoso non può esser fatto alla leggera – tutti i potenziali rischi e gli effetti collaterali devono essere completamente esaminati in un piccolo numero di pazienti volontari.

### **Anatomia di un trial clinico**

Tutte le fasi I delle sperimentazioni cliniche mirano in primo luogo a valutare la sicurezza e la tollerabilità di nuovi farmaci. Ciò significa che un piccolo gruppo di pazienti (probabilmente circa 36) sarà trattato con quantità di ASO-HTT-Rx differenti, al fine di determinare se il farmaco ha effetti collaterali, e per aiutare a trovare la dose ottimale.

Circa il 25% dei pazienti coin-

volti riceveranno una iniezione placebo (una sostanza che non contiene alcun farmaco) e costituiranno un gruppo di confronto. I medici monitoreranno i sintomi dei pazienti in risposta al trattamento, ma l'obiettivo principale di questo studio rimarrà quello di valutare se il nuovo farmaco è sicuro.

Una volta che un farmaco è stato ritenuto sicuro in fase I, può passare alla fase II. È in questa seconda fase che i medici possono reclutare un maggior numero di pazienti e cominciare ad esaminare quanto efficace sia il farmaco nel trattare i sintomi della malattia. Dopo aver stabilito sicurezza e dose nel primo trial, i ricercatori possono ora chiedersi, 'questo trattamento migliora (o peggiora!) i sintomi della Malattia di Huntington'?

Se anche i risultati dello studio di Fase II dovessero essere positivi, uno studio di Fase III coinvolgerebbe un maggior numero di pazienti, con lo scopo di esaminare attentamente gli effetti collaterali del farmaco, la sua efficacia e la sicurezza. Una sperimentazione di fase III che abbia successo è il tipo di risultato di cui le aziende farmaceutiche hanno bisogno perché un farmaco venga approvato dalle agenzie nazionali di regolamentazione.

### Che cosa significa questo per i pazienti MH?

L'intero processo per portare un farmaco sul mercato necessita di anni, anche se tutto va perfettamente. Se l'ASO-HTT-Rx risultasse essere sicuro nello studio di fase I appena annunciato, questo primo risultato sarebbe solo l'inizio di un lungo cammino in clinica. Ogni trial lungo tale percorso, fasi I, II e III, coinvolgerà un numero relativamente piccolo di pazienti 'trattati' col farmaco. Inoltre, in ciascuno di questi studi, alcuni dei volontari riceveranno un trattamento con placebo in modo da poter essere considerati come termine di paragone per i pazienti trattati con l'ASO-HTT-Rx.

I pazienti per la fase I di sperimentazione dell'ASO-HTT-Rx saranno reclutati da pochi centri medici in Europa e in Canada. Una piccola serie di selezionati centri di ricerca sulla MH, che saranno annunciati all'inizio del 2015, cercherà di reclutare i partecipanti al trial. Saranno reclutate persone nelle prime fasi della malattia, ma informazioni specifiche riguardo i criteri di selezione, i luoghi e le tempistiche non sono ancora state rese pubbliche. Sappiamo per certo che una pianificazione dettagliata sta prendendo forma, e che ognuno sta lavorando dura-

mente per far in modo che questa sperimentazione venga avviata il più rapidamente possibile.

### Sicurezza, incertezza, speranza

In sintesi, siamo entusiasti che la prima sperimentazione umana di un farmaco che ha come bersaglio la causa principale della Malattia di Huntington inizierà già quest'anno. Questo entusiasmo è mitigato dalla consapevolezza che questa prima sperimentazione riguarda solo la sicurezza, coinvolge solo un piccolo numero di pazienti, e che molti dettagli dello studio sono ancora da definire. Quel che è certo è che farmaci simili all'ASO-HTT-Rx hanno ripristinato comportamenti sani nei modelli animali della MH, e spostare il trattamento agli esseri umani è un passo emozionante per tutta la comunità dei malati e delle loro famiglie. Seguiremo i progressi del trial con un occhio attento, con la speranza di poter fornire dosi intermittenti di cauto ottimismo. ■

(\*) Ricercatrice Gruppo del Dott. Ray Truant alla McMaster University, Canada

(\*\*) Traduttrice

Carissimi soci e sostenitori di AICH-Roma Onlus,

nonostante mille difficoltà dovute al momento di crisi che il nostro Paese sta attraversando, l'AICH-Roma riesce ancora ad offrire diversi servizi: il sostegno alle famiglie, la vicinanza ai malati e ai caregivers attraverso consulenze genetiche e neurologiche, supporto psicologico, consulenze medico/legali.

La nostra sede, il nostro ambulatorio hanno un costo e, 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.

Quando l'Associazione fu fondata c'era una disperazione diffusa tra le famiglie: nessuno conosceva la malattia, nessuno ne parlava, nessuno si adoperava per aiutarle. Poi, dopo un lungo lavoro di informazione, di comunicazione, di convegni, incontri scientifici, l'avvio di ambulatori specialistici (Gemelli, Sant'Andrea e l'ambulatorio della nostra sede in Via Nomentana a Roma) si è riusciti a far conoscere la malattia anche all'esterno.

In tutti questi anni l'associazione ha contribuito a diffondere informazione attraverso le pagine dei siti web ([www.aichroma.com](http://www.aichroma.com) e [www.newshd.net](http://www.newshd.net)) e di facebook al quale si rivolgono non solo famiglie ma anche ricercatori, medici, infermieri, fisioterapisti e questo contribuisce a diffondere sempre di più la conoscenza della MH; l'ambulatorio dedicato alla MH esiste al Policlinico Gemelli dal 1989; diverse volte, con i fondi raccolti, AICH-ROMA ha finanziato la ricerca sia attraverso borse di studio che mediante altre forme di sostegno e partecipazione, ad esempio acquistando strumenti o apparecchiature necessari alla ricerca, **(come accade proprio in questi giorni con l'acquisto di un SW GENEMAPPER Full V4.1 per un ammontare di circa 10.000 euro)** o sostenendo progetti come quello pilota del CNR sulla riabilitazione neuro-motoria, cognitiva e logopedica dei pazienti MH; la nostra sede situata in una zona centrale di Roma e facilmente raggiungibile è un punto di riferimento per molti di voi dove si possono avere, su appuntamento, diverse visite specialistiche ma non solo, c'è sempre qualcuno che raccoglie le vostre richieste, risponde alle vostre domande e dà ascolto ai vostri timori.

Sono state realizzate pubblicazioni come:

il Manuale **"Guida pratica all'alimentazione nella Malattia di Huntington"** che fornisce una descrizione precisa dei problemi che questi malati incontrano con l'alimentazione e anche con la comunicazione e offre dei suggerimenti pratici a medici, infermieri, dietologi, terapisti del linguaggio e a tutti coloro che sono impegnati con pazienti di MH per assisterli nel modo migliore;

il Manuale **"Sbrigati & Aspetta", del Dott. Jim Pollard** un professionista americano dell'assistenza che opera da circa trent'anni in istituti di ricovero dedicati a pazienti con MH. Il Manuale è nato dalla volontà di AICH-Roma Onlus di poter offrire ai familiari, assistenti, fisioterapisti ed a tutte le persone che si occupano di malati di MH, uno strumento utilissimo per l'assistenza di un malato così particolare;

il Manuale **"Uguale ma diversa: La Malattia di Huntington Giovanile"** dove vengono descritti i sintomi che sono più comunemente osservati nell'esordio precoce così come gli approcci che il medico utilizza per formulare la diagnosi della malattia. Nel Manuale sono esaminati gli usi appropriati e inappropriati dei test genetici nei bambini. Uno dei grandi problemi che le famiglie devono affrontare con un bambino che è malato di MHG è come offrirgli opportunità di educazione e socializzazione che soddisfino le sue mutevoli esigenze. Nel Manuale sono forniti alcuni suggerimenti su come affrontare queste situazioni;

il libro della **Sig.ra Sandy Sulaiman**, giornalista inglese che lo ha scritto insieme alla sua famiglia e che racconta la sua esperienza come paziente e, quella dei suoi familiari, a tutti coloro che vivono analoghe situazioni.

Fra i tanti progetti che l'AICH-Roma sta portando avanti c'è il progetto **"Vivere a rischio genetico: attivi insieme per vincere il destino"** finalizzato all'offerta di un ulteriore servizio dedicato ai giovani a rischio.

Fin da subito ci siamo resi conto della drammaticità della condizione giovanile in un contesto di rischio genetico. Abbiamo perciò avviato il nostro Progetto Giovani, nato da un sondaggio realizzato attraverso il Forum e la pagina Facebook dell'AICH-Roma Onlus che ha visto la partecipazione dell'80% dei visitatori del sito, con un'età media inferiore ai 40 anni. Il Progetto Giovani ha dato l'opportunità di potersi incontrare in una realtà non virtuale, superando resistenze e paure. Un gruppo di giovani, provenienti da diverse regioni italiane, ha trovato il coraggio

per farlo e nel corso dei diversi incontri abbiamo registrato un crescente interesse dei giovani che ci hanno espresso sentimenti molto positivi derivanti dall'aver avuto l'opportunità di confrontarsi finalmente con altri coetanei nelle stesse condizioni, dunque in grado di capire, senza tante spiegazioni, la loro esperienza e il loro disagio.

Per realizzare tutto questo l'AICH-ROMA deve continuare ad esistere ma questo non può avvenire solo per magia. La nostra magia viene dall'entusiasmo di impegnarci in un progetto per il bene di tutti voi. Per questo vi chiediamo ancora una volta il vostro sostegno affinché l'associazione possa continuare ad affrontare i costi della sede e dell'ambulatorio e continuare a seguire questo lungo percorso di vita che abbiamo intrapreso insieme nel lontano "1989".

**Wanda Danzi Bellocchio**  
Vice Presidente Aich Roma Onlus

## Publicazioni 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