



A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 25 - n. 3

(Agosto - Ottobre 2018)

registrato Tribunale di Roma
n. 177 del 26 aprile 1994

IN EVIDENZA!

10 ° Incontro Plenario dell' European
Huntington Disease Network (EHDN)

Pagine 1,3-5

INFORMAZIONI

La Malattia
L'Associazione
Numeri Utili
Pagina 2

LA REDAZIONE

Congresso EHDN a prima vista
Pagina 6
Nuove sperimentazioni per il
silenziamento genico.
Tutte le novità dal 10°
plenary meeting ehdn 2018
Il cuore e l'Africa
Pagina 7

PUBBLICAZIONI

Guida pratica all'alimentazione
Sbrigati & aspetta
Storia di una famiglia
La Malattia di Huntington Giovanile
Affrontare il rischio genetico
Pagina 8

IN EVIDENZA

10° INCONTRO PLENARIO DELL'EUROPEAN HUNTINGTON DISEASE NETWORK (EHDN)

(VIENNA 14-16 SETTEMBRE 2018)

Dott.ssa Marina Frontali (*)



Dott.ssa Marina Frontali

La ricerca di una terapia per la MdH procede a tempi relativamente lenti, rispetto alle aspettative pressanti delle famiglie, ed infatti nell'incontro di Vienna non ci sono state grandi svolte in questo campo, come nello scorso anno. Tuttavia si è allargato il fronte della sperimentazione di nuove procedure volte a silenziare o correggere il gene HTT.

Per quanto riguarda il trattamento con il farmaco IONIS HTRx(RG6042), costituito da oligonucleotidi antisense (ASO) che si legano al RNA della huntingtina, sia sana che mutata, provocandone la distruzione, è stato annunciato che continua ad essere somministrato il farmaco ai 46 pazienti della prima sperimentazione, volta a provare la sicurezza e la tollerabilità del farmaco determinata con ottimi risultati nel 2017. Il proseguimento della somministrazione consentirà di avere una iniziale valutazione degli effetti del farmaco sul quadro clinico e sulla progressione della malattia ed una evidenziazione di eventuali effetti collaterali a lunga scadenza. Quest'ultimo tipo di sperimentazione, che va sotto il nome di "open label", però non ha un gruppo di controllo che prenda il placebo; in

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 25 - 2018 - 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 A.I.C.H.- Roma Onlus 96152570584.

Indirizzi utili

A.I.C.H.-Roma Onlus

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

Visite neurologiche

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

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

Tel. 06.30155633 - Lunedì e Venerdì ore 12 - 14

Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento ambulatorio

E-mail: silvia.romano@uniroma1.it - Cell. 3403484080

Consulenza genetica

Dott.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

E-mail: marina.frontali@ift.cnr.it

Visita Pneumologica e Medicina Interna

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 0644242033

E-mail: laura.torrelli@aichroma.com

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

Consulenze psicologiche

Dott.ssa Gioia Jacopini

E-mail: gioia.jacopini@aichroma.com

Dott.ssa Marcella Solito

Per appuntamento ambulatorio - Tel. 06.44242033

dalle ore 9 alle 12

E-mail: marcella.solito@aichroma.com

Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

E-mail: lucia1941@aichroma.com

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



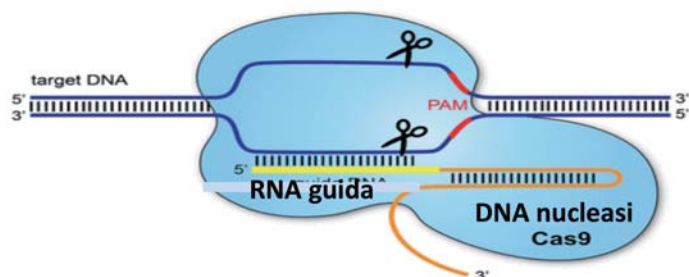
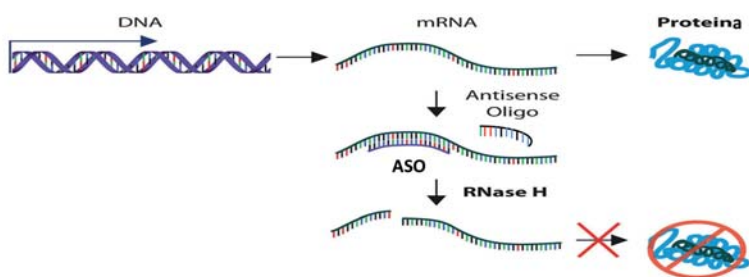
altri termini il farmaco viene somministrato a tutti. In sostanza non si può fare il confronto tra chi prende il farmaco e chi non lo prende, confronto essenziale per avere dati solidi sull'efficacia del prodotto. Nella prossima primavera verrà, quindi, iniziata una nuova sperimentazione, come si dice "in doppio cieco", cioè con un gruppo che invece del farmaco riceve il placebo. Il numero dei pazienti sarà assai più ampio (circa 600, invece dei 46 della prima sperimentazione), per un tempo assai più prolungato (circa 2 anni, invece dei 3 mesi) e in 80-90 centri, la cui sede peraltro non è stata ancora decisa. Questa sperimentazione, se fornirà prove certe della efficacia del farmaco al termine dei 2 anni, dovrebbe dare il via al processo di autorizzazione all'uso del farmaco da parte delle autorità competenti.

È stata annunciata una nuova sperimentazione su pazienti, sponsorizzata dalla WAVE Life Science, con un farmaco che, a differenza di quello prece-

dente, va a silenziare solo il gene mutato, responsabile della malattia, e solo marginalmente quello sano. Si tratta di ASO, come nel caso del farmaco IONIS HTT^{TRx}(RG6042), che però sfruttano piccole differenze tra il gene sano e quello malato per il riconoscimento di quest'ultimo. Il farmaco verrà introdotto sempre attraverso punture lombari ripetute per un numero limitato di mesi, allo scopo di valutare la sua tollerabilità, la sicurezza e la effettiva riduzione della huntingtina mutata rispetto a quella sana. Il vantaggio rispetto al farmaco IONIS HTT^{TRx}(RG6042) è quello di evitare potenziali danni derivanti da una diminuita produzione della huntingtina sana. Danni che peraltro non sono stati rilevati né nella sperimentazione descritta più sopra, né nella sperimentazione del farmaco su modelli animali. D'altro canto, mentre vi sono evidenze sperimentali che l'assenza della huntingtina normale, nelle prime fasi dello sviluppo di modelli animali, è

dannosa, non vi sono altrettante evidenze che nell'adulto l'assenza di huntingtina abbia conseguenze deleterie.

Sul fronte della sperimentazione preclinica, cioè su modelli animali, vi sono ulteriori novità. La dr.ssa Kostantinova ha presentato dati incoraggianti sull'uso di microRNA della UNIQUIRE. I miRNA sono molecole di RNA che vengono generalmente codificate dal nostro DNA e sono quindi presenti nel nostro organismo con la funzione di regolare la traduzione del RNA in proteine. In questo caso, si tratta non di un miRNA prodotto dal nostro organismo, ma di uno che è stato costruito appositamente per legarsi all'RNA della huntingtina mutata, mentre non lega quello della huntingtina normale. La differenza tra questi miRNA e gli oligonucleotidi antisense (ASO) usati nelle sperimentazioni descritte più sopra, è che il miRNA è, in questo caso, più grande degli ASO e non riesce ad entrare spontaneamente nelle cellule, come questi ultimi. Il gruppo della Kostantinova ha quindi inserito in un virus, reso innocuo, la sequenza di DNA necessaria per produrre il miRNA, sequenza che, una volta penetrata nelle cellule infettate dal virus, permetterà alla cellula di produrre il miRNA autonomamente. Questo costrutto virus-miRNA è stato inoculato con una unica iniezione transcranica sia in topi Huntington, sia in mini-porcini Huntington (che hanno un cervello di dimensioni più si-

FIG. A CRISPR-Cas9**FIG. B OLIGONUCLEOTIDI ANTISENSO-ASO**

Le figure mostrano schematicamente la maggiore complessità e il diverso bersaglio della tecnologia CRISPR-Cas9 (Fig. A) rispetto agli oligonucleotidi antisenso (ASO) (FIG. B), usati per silenziare o correggere il gene HTT. Nel caso di CRISPR-Cas9 si tratta di un costrutto complesso, formato da un enzima (nucleasi) che taglia direttamente il doppio filamento del DNA di un gene, modificandone la sequenza e dunque correggendone la mutazione. Gli ASO, invece, sono corte sequenze complementari al RNA messaggero, cioè a quella molecola che essendo costituita da una sorta di stampo del DNA di un gene, porta l'informazione contenuta da quest'ultimo al macchinario cellulare che produce la proteina sulla base della sequenza del RNA. Si può facilmente intuire come gli ASO, molecole assai più piccole, possano spontaneamente entrare nelle cellule, mentre CRISPR-Cas9 abbia bisogno di un vettore virale.

mili alle nostre rispetto a quelle di un topo), sia in primati non umani. Il risultato è stato di ottenere una riduzione cospicua della huntingtina mutata (più del 60%) e solo marginale di quella sana, senza che si siano verificati effetti nocivi. I miRNA sono stati trovati nei modelli animali anche 6 mesi dopo la inoculazione, a riprova della capacità dei neuroni infettati di produrli autonomamente. Dunque, con questi risultati verrà programmata a breve una sperimentazione umana. Lo straordinario van-

taggio del miRNA rispetto agli ASO è quello di agire dopo un'unica somministrazione del farmaco invece che attraverso somministrazioni ripetute a cadenza mensile o bimensile, ciascuna delle quali richiede una ospedalizzazione, seppur breve. Il rovescio della medaglia, tuttavia, è che se ci sono effetti negativi del trattamento diventa difficile tornare indietro.

Finora abbiamo parlato di sistemi che vanno a distruggere o comunque inattivare l'RNA dell'huntingtina. Il Prof. Da-

vidson ci ha, invece, aggiornato sui sistemi di 'gene-editing-' cioè volti a correggere direttamente il DNA del gene mutato. Attraverso una tecnica relativamente recente, derivata dal sistema batterico per difendersi dai virus, chiamata CRISPR-Cas9, è possibile tagliare il DNA di un gene in un punto molto preciso. Si tratta di un complesso formato da una nucleasi che taglia il DNA, guidata nel sito specifico da tagliare da una guida di RNA. Si è pensato quindi di utilizzare questa tecnica per tagliare via quella parte del gene mutato che contiene le triplette CAG ripetute, senza modificare il gene sano. L'équipe del Prof. Davidson è riuscita ad eseguire questo taglio del gene HTT mutato nelle cellule in cultura introducendo al loro interno la sequenza di DNA necessaria per la produzione di CRISPR-Cas9, costruito in modo di effettuare due tagli, uno a monte e uno a valle della sequenza di triplette CAG. Il risultato è stato quello di una riduzione cospicua della huntingtina mutata nelle cellule trattate. Incoraggiati da questi buoni risultati hanno provato ad inoculare nel cervello di topi, transgenici per il gene umano dell'Huntington, virus contenenti il DNA del CRISPR-Cas9, usato nelle culture cellulari, ottenendo una riduzione significativa (fino al 40%) dell'huntingtina mutata. Naturalmente anche in questo caso, come in tutti quelli che usano i virus come vettori dei sistemi di silenziamento o correzione del gene, la sperimentazione su

pazienti umani deve essere necessariamente reversibile. Infatti si dovrebbe poter impedire la produzione di CRISPR-Cas9, una volta terminata la sperimentazione e verificata la sua sicurezza, tollerabilità ed efficacia. Esiste infatti potenzialmente il pericolo che alla lunga il CRISPR-Cas9 vada a tagliare il DNA di altri geni, o che, trattandosi di proteine di origine batterica, si possa avere una reazione immunitaria. Una possibile soluzione a questo problema consiste nel fare in modo che il complesso CRISPR-Cas9 diventi capace di distruggere se stesso una volta effettuata la sua funzione.

Una tecnologia del tutto nuova è quella proposta dalla dr.ssa Bhattacharyya che si basa su piccole molecole che possono essere **somministrate per bocca** e che vanno a modificare il processo di rimaneggiamento del RNA necessario ad eliminare tutte le parti 'non codificanti' o introni. In sostanza, i geni contengono parti necessarie alla codificazione di una proteina, dette esoni, e parti invece che non servono alla proteina, dette introni. Quando si forma lo stampo del gene in RNA, gli introni devono essere riconosciuti ed eliminati, perché possa formarsi poi la proteina in modo corretto. Esiste uno speciale apparato che provvede a questa funzione che può essere manipolato attraverso piccole molecole, somministrabili per bocca, in modo di tagliare il RNA in punti diversi da quelli che normalmente vengono riconosciuti come

inutili alla proteina. Questa tecnica è già stata sperimentata per la terapia della Atrofia Muscolare Spinale, una malattia genetica grave che rende gli individui affetti quasi completamente incapaci di muoversi, perché entrambi i geni SMN1 sono mutati ed incapaci di produrre una proteina essenziale per la sopravvivenza dei motoneuroni del midollo spinale. In questo caso si è potuto, attraverso questa nuova tecnologia, riattivare un gene quasi silente, che provvede alla produzione della proteina necessaria. La PTC Therapeutics sta adesso cercando di trovare la maniera di manipolare l'apparato che riconosce gli introni del gene HTT, in modo da far sì che venga eliminata nell'RNA dell'huntingtina, oltre agli introni, anche la sequenza espansa delle CAG.

I vantaggi di un simile approccio sono evidenti: prima di tutto la possibilità di somministrare il farmaco per bocca, invece che attraverso punture lombari ripetute o inoculazioni transcraniche. Questo vuol anche dire che la terapia è meno invasiva e può essere interrotta in qualsiasi momento, se vi fossero effetti dannosi; in secondo luogo il fatto che la huntingtina, corretta, viene comunque prodotta, minimizzando i potenziali rischi derivanti dalla diminuita produzione di huntingtina sana.

Un'ultima considerazione da fare è che tutti i sistemi che tendono a colpire solo la huntingtina mutata si basano,

come detto, su piccole differenze nella sequenza del DNA tra quest'ultima e la huntingtina sana, al di fuori dell'ovvia differenza nel numero di triplette CAG aumentato nella prima e ridotto nella seconda. Un sistema che colpisca direttamente la sequenza delle CAG avrebbe il rischio di danneggiare o silenziare anche altri geni che possiedono la stessa sequenza. Queste piccole differenze tra gene sano e mutato purtroppo non sono presenti in tutti gli affetti ed inoltre alcuni possono avere un tipo di differenze ed altri delle differenze diverse. Tutto questo implica che si tendono a costruire farmaci che riconoscano le differenze che sono più frequenti: dunque la terapia andrà personalizzata a seconda delle differenze tra gene sano e mutato in quella specifica persona e comunque rimarrà sempre una quota di pazienti che non hanno differenze tra i due geni, per i quali, quindi, la terapia non è possibile.

Molte altre ricerche sono state presentate a Vienna, ma con implicazioni più distanti dalla terapia, rispetto a quelle qui riportate. Particolarmente interessanti mi sono parse le ricerche sulla riabilitazione cognitiva e sulla funzione della huntingtina nel corso dello sviluppo cerebrale e come questo possa essere influenzato dall'ambiente. Ma di questo parleremo in un futuro numero del giornale. □

* Istituto di Farmacologia Traslazionale del CNR Tor Vergata Roma

CONGRESSO EHDN A PRIMA VISTA

La Malattia di Huntington è stata la prima malattia genetica della quale si è scoperto il gene responsabile. La possibilità di individuare attraverso un'analisi del DNA chi ne era portatore - e quindi avrebbe manifestato la malattia - prima della comparsa di qualunque sintomo poneva interrogativi di natura psicologica, etica e legale del tutto nuovi per rispondere ai quali la comunità scientifica internazionale sentì la necessità di confrontarsi e allearsi con le famiglie coinvolte dalla malattia. Questo ha determinato quel carattere speciale dei congressi Huntington che le due giovani dottoresse, Lucia Trevisan e Carmela Romano, specializzande in Genetica e in Neurologia, hanno intuito partecipando all'ultimo Congresso Internazionale sulla MH che si è tenuto a Vienna lo scorso Settembre. Pubblichiamo volentieri le loro riflessioni sull'importanza di ciò che si apprende non solo dai relatori scientifici ma anche dai familiari e caregivers dei pazienti. Questo tipo di conoscenza e di sensibilità è ciò che arricchisce il medico e lo rende prezioso per chi affronta un lungo percorso di malattia ancora non guaribile...

Lucia Trevisan (*)

“Quando decidi di intraprendere la strada per diventare un medico già da studente inizi ad andare a congressi. In mezzo a dottori e professori a volte ti perdi seguendo parole difficili, a volte mai sentite che descrivono sintomi, terapie di malattie. E si parla di malattie, e spesso poco di malati. Il congresso dell'Euro HD Network per me è stato diverso anche per questo. Chi ti parla sono esperti del settore medici e professori esperti nei meccanismi, nelle terapie e pazienti e familiari esperti invece della quotidianità e delle sfide che la malattia ti pone davanti. Questo era il primo congresso europeo per HD a cui partecipavo ma nell'aria c'era una sensazione di unità e collaborazione tra professionisti ma anche tra medici e pazienti. E traspirava anche la speranza e la sensazione di essere ad un momento di cambiamento. Da chi ha a che fare da più di 20 anni con questa malattia mi è stato detto che sono “fortunata” ad affacciarmi a questo mondo ora in cui i trials stanno partendo, in cui tutti credono che una terapia stia arrivando, una terapia per cui tutti stanno davvero lavorando insieme. Da chi invece la malattia la sta vivendo mi è stato insegnato a cambiare il mio punto di

vista, a togliermi il camice per un attimo per provare a capire cosa vuol dire convivere con la malattia, sia che i sintomi uno li viva su se stesso o sui propri familiari, o provare a capire come si viva sapendo che prima o poi i sintomi appariranno. Forse tutti i congressi dovrebbero essere così? Non lo so. Ma ho come l'impressione che la richiesta, fatta dai pazienti dal palco di una sala gremita di medici, di “crederci e andare avanti” sarà ascoltata. □

Carmela Romano (**)

Sono una specializzanda al II anno di Neurologia che da poco si sta avvicinando al mondo delle malattie rare, con particolare interesse per la Malattia di Huntington. Quando mi è stata offerta la possibilità di partecipare al Meeting EHDN 2018 a Vienna, ho reagito con grande entusiasmo perché sarebbe stata una buona opportunità di ascoltare l'esperienza dei più grandi esperti europei sulle nuove scoperte genetiche e terapeutiche e, quindi, per apprendere qualcosa di più riguardo la malattia e gli sviluppi futuri. L'intervento che mi ha più colpito è stato quello della dott.ssa Sarah Tabrizi, di cui sicuramente tutti avranno sen-

*tito parlare in relazione alla ricerca su un farmaco che agisce abbassando i livelli di huntingtina. La dott.ssa Tabrizi, durante l'ultimo giorno del convegno, ha presentato i promettenti risultati degli studi di Fase 1 e 2 condotti su 46 pazienti, sia uomini che donne, provenienti da Germania, Regno Unito e Canada. Ciò che mi ha colpito particolarmente, oltre all'innovatività dello studio in sé, è stato il suo discorso introduttivo nel quale ha ringraziato i primi e veri “ricercatori”, cioè coloro che 2 anni prima avevano deciso alla cieca di accettare questa sfida e di sottoporsi alla somministrazione invasiva di un farmaco di cui non si conosceva nulla... **i pazienti...** senza i quali non sarebbe stato possibile presentare tali risultati a questo convegno. Questa semplice ma sincera ed entusiastica affermazione mi ha sorpreso, facendomi venire la pelle d'oca, non avevo mai sentito nessuno ringraziare i pazienti che si erano sottoposti allo studio e avevano creduto alle potenzialità delle ricerche in corso. In generale comunque, anche negli altri interventi di presentazione di studi clinici, compresi quelli falliti, trapelava la voglia di farcela, di presentare magari nei prossimi convegni dei risultati che potessero davvero dare una svolta per una malattia che, ad oggi, non presenta alcuna possibilità di cura, se non terapie sintomatiche. La mia esperienza quindi è questa, torno da questo convegno arricchita non solo dal punto di vista delle conoscenze scientifiche ma anche, e soprattutto, dal punto di vista umano. Porto con me la speranza che, prima o poi, la “ricerca” fatta da persone così entusiaste (sia medici che pazienti), determinerà davvero una svolta, non solo per la Malattia di Huntington ma, in generale, per tutte le patologie che sono ancora prive di terapia. Sento dentro di me il desiderio di poter contribuire “da grande”, seppur in minima parte, a tutto ciò. □*

*Specializzanda in Genetica

**Specializzanda in Neurologia



“NUOVE SPERIMENTAZIONI PER IL SILENZIAMENTO GENICO. TUTTE LE NOVITA' DAL 10° PLENARY MEETING EHDN 2018”

Sabato 15 dicembre, nella Sala Conferenze dell'I.S.S.R. in Via Nomentana 54, sede della nostra associazione, avrà luogo il nostro appuntamento di dicembre, una consuetudine di AICH-Roma Onlus come occasione di aggiornamento e condivisione. Negli ultimissimi anni abbiamo assistito ad una svolta entusiasmante negli approcci al problema MH e sebbene essi siano numerosi e diversi – come hanno spiegato i relatori del nostro convegno di dicembre scorso “Malattia di Huntington Tutte le ricerche in corso e i loro possibili sviluppi” – certamente la tecnica del silenziamento genico, condotta attraverso l'uso di un farmaco che viene prodotto dalla casa farmaceutica Roche, è quella che ha riscosso maggiore interesse.

Il convegno sarà dedicato ad un aggiornamento delle ricerche volte a trovare una cura per la Malattia di Huntington; per questo motivo abbiamo invitato il dott. Mario Pata, MD, Medical Manager Neuroscience pipeline, Roche S.p.a. che ci relaziona sui risultati finali della prima fase di studio del silenziamento genico e sull'avvio della nuova fase di sperimentazione che vedrà il coinvolgimento anche di Centri italiani.

Ci saranno, come sempre, la dott.ssa Frontali e la dott.ssa Bentivoglio che hanno preso parte al 10° Plenary Meeting EHDN 2018 e che ci forniranno un aggiornamento sui punti di maggior interesse delle relazioni lì presentate.

Il Convegno si svolgerà dalle ore 9.00 alle 15.00; alle 13.00 ci sarà l'interruzione per il lunch nella Sala Mediateca dell'Istituto. Ci ritroveremo alle 14.00 nella Sala Conferenza con la dott.ssa Romano che risponderà alle vostre richieste di approfondimento.

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

Sul nostro sito www.aichroma.com troverete il link per la registrazione



Consiglio Nazionale delle Ricerche



Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli
Università Cattolica del Sacro Cuore



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

IL CUORE E L'AFRICA

Il Cuore e l'Africa è il racconto del mio viaggio in Africa di quando collaboravo all'organizzazione umanitaria Amref (African Medical and Research Foundation).

...quando Fabrizio, mio figlio, arrivò nella sede italiana di Amref (African Medical and Research Foundation) aveva bisogno di aiuto. Era affetto da una rara forma di distrofia muscolare e si spostava con fatica. La mia presenza era necessaria per lui e, per questo motivo, mi sono ritrovata a essere la sua assistente negli uffici di Piazza Martiri di Belfiore...

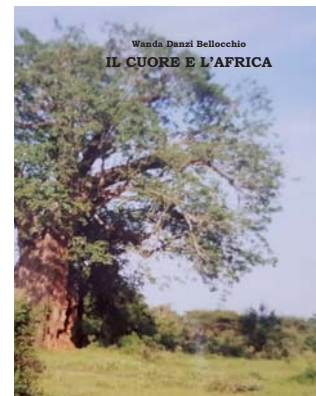
...a Fabrizio fu chiesto di creare il primo sito di Amref e di collaborare con il capo ufficio stampa Giulio Cederna. Io fui inserita nel gruppo di Comunicazione & Fund Raising e incominciai a occuparmi di raccolta fondi e del reperimento di spazi pubblicitari gratuiti sui giornali e di aziende disposte a finanziare i progetti in Kenya...

...purtroppo, dopo un anno Fabrizio ci lasciò e io continuai a collaborare con Amref. Poter continuare a contribuire alla realizzazione dei progetti che sarebbero serviti ai bambini dell'Africa mi faceva star bene, mi aiutava ad andare avanti ad avere ancora uno scopo nella vita.

Il mio viaggio, di cui racconto le esperienze e i ricordi che mi hanno lasciato segni indelebili, iniziò nel mese di novembre del 2002 protrandosi fino a dicembre inoltrato. Oggi vorrei poter realizzare attraverso la vendita del libro una raccolta fondi per i progetti di l'AICH-Roma Onlus, l'associazione dove opero da più di 15 anni, e dove ho trovato una grande famiglia ad accogliermi.

Avrei voluto fare questo viaggio con Fabrizio ma in fondo penso che lui ci sia stato perché l'ho portato con me, nel mio cuore dove è rimasto da tanto tempo, ormai.

Wanda Danzi Bellocchio



Il racconto del mio viaggio è stato raccolto in un piccolo libro edito dall'Associazione Fabrizio Bellocchio Onlus e il ricavato verrà donato per i progetti di AICH-Roma Onlus

Con un contributo minimo di 15 Euro (comprese le spese postali) puoi ricevere il libro direttamente a casa. Si può richiedere attraverso la mail www.wanda.danzi@aichroma.com oppure entrando nel sito dell'associazione e pagarlo tramite Paypal. Tutto il ricavato sarà devoluto ai progetti di A.I.C.H.-Roma Onlus.

Pubblicazioni 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.



Guida pratica all'Alimentazione nella Malattia di Huntington



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

L'AMBULATORIO AICH-ROMA ONLUS AMPLIA I SERVIZI GRATUITI AI MALATI E AI LORO FAMILIARI

Ogni giovedì dalle ore 10 alle ore 12 presso l'ambulatorio sito nella nostra sede di Via Nomentana 56, sarà possibile avere un appuntamento:

Colloquio psicologico con la dottoressa **Marcella Solito** specializzata in Psicoterapia Sistemico Relazionale.
marcella.solito@aichroma.com Tel. 06.44242033 ore 9.30-12.00

Visita neurologica con la dottoressa **Silvia Romano**, neurologa, ricercatore presso il Dipartimento di Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso dell'Università di Roma La Sapienza-Ospedale S. Andrea.
silvia.romano@uniroma1.it silvia.romano@aichroma.com cell. 3403484080

Visita di medicina internistica con la dottoressa **Laura Torrelli**, pneumologa, medico genetista, omeopata
laura.torrelli@aichroma.com Tel. 06.44242033 ore 9.30-12.00

Per le prenotazioni, inoltre, è possibile compilare il Form inserito nelle pagine del nostro sito: www.aichroma.com nel rispetto della Legge n. 675 del 31 dicembre 1996

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

- VISITE NEUROLOGICHE • VISITE PNEUMOLOGICHE E DI MEDICINA INTERNA
- CONSULENZE GENETICHE • CONSULENZE PSICOLOGICHE • CONSULENZE TELEFONICHE E ONLINE
- CONSULENZE MEDICO LEGALI • CONSULENZE LEGALI

Anche con un piccolo sostegno puoi fare la differenza.

Per i nostri progetti, oltre al 5xmille C.F. 96152570584, si può aderire attraverso le modalità elencate di seguito:



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