

La Ricerca continua, dagli Stati Uniti arrivano le ultime notizie scientifiche

Pubblichiamo la lettera del presidente nazionale della nostra Associazione, che vuole essere, come lei stessa ci scrive, «una comune piccola piccola, ma immensa speranza»

Cari amici,

in data 16 novembre 1995, ho ricevuto per fax una nota di agenzia - AP Nov. 14, 1995 - 00:36 - LOS ANGELES - (a pag. 3 ne riportiamo il testo tradotto per intero) che così informava:

«Scientists have identified a protein in the brains of Huntington's disease patients that may one day provide a target for drugs to block the disorder's degenerative path».

(Ricercatori hanno identificato una proteina nel cervello dei pazienti con Malattia di Huntington che forse un giorno potrebbe essere utilizzata come bersaglio da farmaci che blocchino il processo degenerativo della malattia).

La nota di agenzia proseguiva con osservazioni e commenti e dava l'indicazione che lo studio sarebbe stato pubblicato su «Nature», qualificata rivista scientifica, nella prossima settimana.

Ad inviarmi il fax era stata la sig.ra. Di Giorgio conduttrice di una trasmissione scientifica su Radio 3, che contemporaneamente mi chiedeva di rispondere in diretta ad alcune sue domande nella trasmissione di lunedì 27 novembre 1995.

Non posso negare di aver provato una grande emozione anche se la massima cautela è necessaria di fronte a notizie di tal genere. Certamente tutto ciò non vuol dire che presto avremo un farmaco che possa guarire i malati di Corea di Huntington, ma certo ci dice che si è aperta una strada; quel giorno potrà essere ancora lontano, ma io sono lieta di inviarvi questa volta il mio saluto insieme ad una comune «piccola, piccola», ma «immensa» speranza.

Mi piace concludere con una frase di Nancy Wexler, Presidente della Fondazione per le malattie ereditarie a Santa Monica in California, docente di neuropsicologia alla Columbia University di New York, che ha dedicato tutte le sue risorse alla Ricerca in quanto lei stessa «soggetto a rischio»: *«Its spectacular. Two years ago we had absolutely nothing».* (E' eccezionale. Solo due anni fa non si conosceva assolutamente nulla).

Un abbraccio

il presidente, Angela Vallegiani Panigada

Cos'è l'AICH
Associazione Corea di Huntington

Dal 1971 sono sorte nel mondo associazioni volontarie per combattere la Corea di Huntington. Dal 1979 anche in Italia è presente l'AICH, l'associazione nata per iniziativa di un gruppo di malati e loro familiari, di medici, di ricercatori e di persone interessate a questo problema.

L'AICH SI PROPONE DI:

- 1) diffondere una migliore informazione,
- 2) coinvolgere le strutture pubbliche,
- 3) potenziare l'attività di prevenzione e ricerca.

HA INOLTRE IN PROGRAMMA:

- bollettini ed opuscoli informativi,
- organizzazione di gruppi di sostegno,
- iniziative sociali.

La raccolta di fondi serve a sviluppare le attività in campo socio sanitario e a potenziare le ricerche nel settore della terapia e della diagnosi precoce. Il sostegno e l'impegno personale di tutti coloro che sono sensibili a questo problema possono alleviare le sofferenze dei malati e dei loro familiari, dando loro la consapevolezza di non essere più soli di fronte alla malattia.

LE NOSTRE SEDI E GLI INDIRIZZI UTILI

Sede nazionale - Sede di Milano

Presso l'Istituto Neurologico "C. Besta" via Celoria 11 - 20133 Milano.
Tutti i giorni dalle 9.00 alle 17.00, escluso il sabato - tel. 02/2394448. - dr.ssa Paola Soliveri - tel. 02/2394448.

Segreteria: sig.ra Sabrina Sighinolfi - tel. 02/2394448

Consulenza neurologica: prof. Tommaso Caraceni, dr. F. Girotti, dr.ssa Paola Soliveri presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394448 - 2394458 - 2394368

Consulenza genetica: dr. S. di Donato, dr.ssa F. Gellera presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394257

Consulenza psichiatrica: dr. Gresti presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394448

Consulenza neuropsicologica: dr.ssa L. Austoni Centro per le Malattie Extrapiramidali presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394448 - 2394368

Sede nazionale: c/c n. 20918/1 Carpio ag. 20, v.le Romagna 20 - Milano

Sede di Milano: c/c n.17462/1/1 Carpio ag. 20, v.le Romagna 20
c/c postale n. 34461202

Sede di Roma c/c postale n. 35453000 A.I.C.H.

Segreteria: via Cosimo Teja 29/D - 00157 Roma; sig. Giancarlo Martufi tel. 06/4512669

Tesoreria: via Adolfo Omodeo 70 - 00179 Roma; sig. Renzo Frezza - tel. 06/7809386

Assistenza domiciliare: sig.ra Lucia Angelica - tel. 06/5115854

Consulenza legale: dr. O. De Tommaso ore 15.30 - 19.30 - tel. 06/4468314

Consulenza psicologica: dr.ssa G. Jacopini - tel. 06/86090278

Consulenza genetica: dr.ssa M. Frontali - tel. 06/86090339

Consulenza pneumologica: dr.ssa L. Torrelli - tel. 06/7136193

Consulenza nutrizionale: prof. G. Miggiano Università Cattolica S. Cuore tel. 06/30154176 - 30154635

Consulenza neurologica: *Centro Corea di Huntington*: dr. A. Albanese, dr.ssa A. Rita Bentivoglio, dr. E. Cassetta c/o Policlinico A. Gemelli - tel. 06/30154435
chiedere della sig.ra Bonfanti 6° piano Neurologia donne

Centro Corea di Huntington: dr. A. Berardelli c/o 3ª Clinica di Neurologia Policlinico Umberto I - tel. 06/49914700

Sede di Napoli c/c postale n. 14570808

Segreteria e Tesoreria: sig. Pasquale Ottaiano c/o 2ª Clinica Neurologica Policlinico Cardarelli, via S. Pansini 5 - 80131 Napoli - tel. 081/5455213

Consulenza neurologica: prof. G. Campanella - tel. 081/7462788 fax 081/5461541; dr. L. Di Maio - dr. G. Napolitano tel. 081/5455213 7462790 fax 081/5461541 c/o 2ª Clinica Neurologica Policlinico Cardarelli, via S. Pansini 5 - 80131 Napoli

Sede di Bari

Consulenza neurologica: prof. L. Specchio c/o 2ª Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Bari, p.zza Giulio Cesare 70124 Bari - tel. 080/224118



Anno 3 - 1996 - n. 1
Periodico trimestrale - spedizione in abbonamento postale 50% - Roma
Registrazione Tribunale di Roma n. 177 del 26 aprile 1994

Editore
A.I.C.H. - Associazione Nazionale Corea di Huntington
00179 Roma - via Adolfo Omodeo, 70 - tel. 06/7809386

Direttore responsabile
Sergio Cecchini

Direzione e redazione 00179 Roma - Circonvallazione Appia 13
tel. 06/78347088 - 06/33252493

Amministrazione e pubblicità
00179 Roma - via Adolfo Omodeo, 70 - tel. 06/7809386

Fotografie
Gabriella Peyrot

Progetto grafico
Minam Rossetto #06/8184707

Stampa
Litografica Colitti Roma

LA RICERCA

La Ricerca continua, dagli USA arrivano le ultime notizie scientifiche

Angela Vallegiani Panigada 7 ■

HAP-1: risultati ed ipotesi dei ricercatori americani

Il testo dell'articolo pubblicato negli Stati Uniti 3 ■

Un passo avanti, ma la meta non è dietro l'angolo

Dr.ssa Marina Frontali 3/4 ■

IL TEST DIAGNOSTICO

Proposta per l'elaborazione di linee guida

Prof. F. Ajmar; Dottori: P. Mandich, F. Chimirri, M. Frontali, G. Jacopini, A. Novelletto 4/5 ■

LA SCHEDA

La mia esperienza di riabilitazione ...

Dr.ssa Germana Agujari 5/6 ■

SCRIVIAMOCI

7 ■

NOTIZIE DALLE SEDI 7/8 ■

Il Consiglio Nazionale dell'Associazione Corea di Huntington

Presidente:

Sig.ra Angela Vallegiani Panigada

Vicepresidente:

Sig.ra Francesca Rosati

Segretario tesoriere:

Prof. Tommaso Caraceni

Rappresentante presso l'I.H.A. (International Huntington Association):

Sig.ra Gabriella C. Marotta

Consiglieri Nazionali:

Sig.ra M. Bonfanti (MI)

Sig.ra D. Panigada (MI)

Sig. G. Pichienni (MB)

Sig.ra A. Ferrara (NA)

Sig. E. Proletti (RM)

Sig.ra G. Mango (RM)

Sig.ra C. Casciani (RM)

Sig. ra L. Torrelli (RM)

HAP-1: risultati ed ipotesi dei ricercatori americani

Il testo integrale dell'articolo sulla malattia di Huntington, diffuso negli USA da un'agenzia di stampa

(La traduzione è stata curata dalla **Dott.ssa P. Soliveri**, consulente neurologico dell'Associazione, presso l'ospedale «C. Besta» di Milano)

Recentemente alcuni ricercatori hanno identificato nel cervello dei pazienti con malattia di Huntington una proteina che forse un giorno potrebbe rappresentare il bersaglio di farmaci in grado di bloccare il disordine degenerativo della malattia stessa. Il gene della malattia di Huntington, che causò la morte del famosissimo cantante folk Woody Guthrie, è stato clonato nel 1993 e da allora gli studiosi hanno fatto a gara per cercare di capire in che modo esso agisce.

La malattia di Huntington è una malattia ereditaria del sistema nervoso centrale, che si manifesta tra i 30 e i 50 anni ed è caratterizzata dalla lenta degenerazione di cellule cerebrali che porta alla comparsa di movimenti involontari, compromissione della parola, demenza ed infine alla morte.

Casistiche americane indicano che la malattia colpisce circa 25.000 Americani e altre 150.000 persone sono portatrici del difetto genetico.

Il gene che determina la corea di Huntington si trova sul braccio corto del cromosoma 4 e codifica per una proteina che si chiama huntingtina. La mutazione genetica nella malattia di Huntington consiste nella presenza su questo gene di extra ripetizioni di un trinucleotide (codice a tre elementi) che codifica per la glutamina, un amino acido che si trova in molte proteine cellulari. Gli individui normali possiedono meno di 35 copie di questo trinucleotide, mentre coloro che sono affetti dalla malattia ne hanno 38-100 copie. Recentemente un gruppo di ricercatori della Johns Hopkins School of Medicine di Baltimora ha annunciato che il bersaglio cui mirare per cercare di combattere la malattia potrebbe essere rappresentato da una proteina che si lega alla huntingtina che è la proteina prodotta dal gene della malattia.

Fin dalla scoperta del 1993, infatti, in vari laboratori di ricerca si è cercato di individuare le proteine che legano la huntingtina e finalmente gli scienziati della Johns Hopkins hanno identificato la HAP-1, cioè la proteina 1 associata alla huntingtina, usando uno speciale test al lievito che diventa blu quando interagisce con le proteine. Christopher Ross, professore associato di Psichiatria e Neuroscienze alla John Hopkins, ha suggerito che lo stesso test venga usato per individuare molecole che impediscano alla HAP-1 di legarsi alla huntingtina.

Anche Nancy Wexler, presidentessa della Fondazione per le Malattie Ereditarie di Santa Monica, California, e professoressa di Neuropsicologia alla Columbia University School of Medicine di New York, è d'accordo sull'importanza della scoperta: **«La cosa importante è che, anche se la morte cellulare è un processo che avviene cinque, sei, sette passi più avanti lungo la via degenerativa, interrompere il legame tra la huntingtina e la HAP-1 e tutto quanto potrebbe bastare per la terapia».** Ross ritiene che ci siano due ragioni per credere che la HAP-1 sia responsabile della malattia di Huntington:

- 1) maggiore è la mutazione della huntingtina e più stretto è il suo legame con la HAP-1;
- 2) la HAP-1 è stata trovata solo nel cervello, dove la malattia determina il danno, anche se l'alterazione genetica è presente ovunque nel corpo.

Sempre secondo Ross questi argomenti indicano che la HAP-1 rappresenta realmente un elemento fondamentale nella patogenesi della malattia di Huntington. Tuttavia gli scienziati non conoscono ancora il ruolo effettivo del gene per la huntingtina o il ruolo della HAP-1.

La scoperta della John Hopkins è stata pubblicata sul numero del 23 novembre 1995 della rivista «Nature».

Un passo avanti, ma la meta non è dietro l'angolo

Come funziona il legame tra HAP-1 e la proteina del gene della malattia

Dott.ssa Marina Frontali, Genetista medico, Istituto di Medicina sperimentale, CNR Roma

Come è noto (v. Bollettino AICH n. 1/95), la malattia di Huntington è dovuta all'espansione di una specifica sequenza di trinucleotidi (CAG) ripetuti del gene IT 15. Questo gene produce normalmente una proteina, l'huntingtina, che è presente in tutte le cellule dell'organismo, ma la cui funzione non è ancora nota.

L'aumento del numero di CAG ripetute determina un corrispondente aumento dei residui di glutamina nella proteina che diviene così più lunga del normale.

Nonostante poco si sappia sul funzionamento sia della huntingtina normale, sia di quella alterata, si pensa che l'allungamento della proteina, ed il particolare del suo tratto poligluaminico, possa conferirle una funzione dannosa che normalmente non ha.

Tuttavia, se ciò fosse vero, non sarebbe facilmente spiegabile come mai l'azione dannosa della huntingtina anomala si esplica solo in alcune cellule cerebrali e non in tutte le altre cellule dell'organismo, in cui pure è presente.

Si è quindi fatta l'ipotesi che la proteina anomala non sia dannosa di per sé, ma lo diventi se si lega ad altre sostanze, presenti solo in alcune regioni cerebrali.

Lo studio di un gruppo di ricercatori della John Hopkins University Baltimora, USA (Nature 23 Nov. 1995, p. 398-402) ha recentemente identificato una proteina, chiamata HAP-1 (huntingtin associated protein) che viene prodotta prevalentemente in alcune zone del cervello (nucleo caudato, nucleo subtalamico e corteccia cerebrale).

Essa si lega all'huntingtina, sia normale che espansa, con un legame che è tanto più forte quanto più sono le glutamine, cioè quanto maggiore è l'espansione.

Se il complesso HAP-1/huntingtina fosse dannoso, il danno si esplicherebbe solo nei centri in cui HAP-1 viene prodotta e che corrispondono a quelli primariamente danneggiati nella malattia di Huntington, e inoltre l'azione tossica sarebbe tanto più elevata quanto più espanso è il tratto di poliglutamine. Infatti nel normale, il legame più debole consentirebbe una facile separazione delle due proteine, mentre laddove il legame è più forte, nel caso dell'espansione, più difficile è la sua scissione.

La proteina HAP-1 dimostra quindi di avere molte delle caratteristiche necessarie per dotare l'huntingtina anomala di una azione dannosa solo in specifiche aree cerebrali, tuttavia manca finora la dimostrazione che il complesso HAP-1/huntingtina eserciti effettivamente tale azione dannosa.

Se e quando si avesse una conferma in questa direzione, allora si potrebbe cercare nella riduzione dell'affinità tra HAP-1 e huntingtina, una possibile via alla terapia della malattia di Huntington.

Il test diagnostico una proposta per l'elaborazione di linee guida

Prof. Franco Ajmar, Dott. Paola Mandich, Dott. Francesca Chimirri (BIG, Genova) Dott. Marina Frontali (IMS, Roma), Dott. A. Gioia Jacopini (JP CNR, Roma) Dott. Andrea Novelletto (Università Tor Vergata, Roma)

Per la corea di Huntington (HD) è attualmente disponibile un test di genetica molecolare volto a soddisfare due esigenze diverse:

- la prima riguarda la diagnosi presintomatica o prenatale di HD (test presintomatico);
- la seconda riguarda la conferma diagnostica della malattia (test «diagnostico»).

Per il test presintomatico esistono linee guida internazionali codificate da tempo. Esse prevedono un protocollo specifico, gestito da un gruppo comprendente un genetista, uno psicologo ed un neurologo. Tale protocollo tutela la privacy dell'individuo a rischio, gli garantisce una scelta autonoma e consapevole, e un elevato standard scientifico e della prestazione consultoriale.

Il test «diagnostico» è relativamente più recente, ed è diventato un supporto per la diagnostica differenziale neurologica. Tuttavia non esiste ancora una chiara regolamentazione intesa a risolvere le problematiche tecniche, etiche e deontologiche sollevate da questa nuova disponibilità diagnostica.

Il test «diagnostico» mette in realtà solo in evidenza una mutazione genica: essa implica che la HD si manifesterà prima o poi nel paziente, ma non fornisce alcuna certezza che la sintomatologia clinica, che ha indotto la richiesta del test, sia da ricondurre alla presenza della mutazione. Ad esempio, nei casi di pazienti a rischio per HD, che presentano disturbi del comportamento (irritabilità, mutamenti dell'umore, depressione ecc.), l'identificazione della mutazione non prova l'inizio della malattia e può anzi orientare il clinico verso una errata attribuzione del sintomo.

Inoltre l'alterato stato psichico che ha motivato la richiesta del test rende la comunicazione di un eventuale risultato positivo potenzialmente pericolosa per il precario equilibrio emotivo del

paziente. Il test «diagnostico», se utilizzato in un individuo a rischio per HD con sintomatologia del tutto aspecifica, può diventare di fatto un test presintomatico effettuato senza il rispetto delle linee guida. Ciò può avvenire sia nel caso di sintomatologia prevalentemente psichica sia in presenza di generici deficit neurologici non facilmente inquadrabili.

I test che danno accesso ad un'informazione genetica sono, intrinsecamente, diversi da quelli che forniscono altra informazione biologica. Nella nostra cultura il patrimonio genetico rappresenta un elemento fondante dell'identità personale. La decifrazione e la circolazione dell'informazione genetica possono assumere, più di altre informazioni biologiche, aspetti di minaccia e di violazione del sé, oltre che ad esporre a potenziali discriminazioni sociali. Inoltre il carattere ereditario della malattia coinvolge necessariamente l'intera famiglia.

La comunicazione del risultato del test «diagnostico» ha di fatto, in talune occasioni, scatenato reazioni gravi ed impreviste nel paziente e nei familiari.

Il costo relativamente elevato del test (circa L. 500.000) richiede una valutazione del rapporto costi-benefici. Il test non dovrebbe essere usato routinariamente in pazienti con familiarità positiva e quadro clinico conclamato; il suo impiego risulta invece giustificato ad esempio in individui con sintomatologia coreica non associata familiarità (casi sporadici).

L'interpretazione del risultato del test molecolare può presentare complicazioni che richiedono l'integrazione tra conoscenze genetico-molecolari e clinico-neurologiche. Tra le principali difficoltà ricordiamo: fattori tecnici relativi alla standardizzazione della lettura, la contaminazione del campione, l'amplificazione di un solo allele di non univoca interpretazione, l'ancora

Il documento che segue è stato elaborato da ricercatori attivi da tempo nel campo della Ricerca genetica sulla malattia di Huntington per cercare di regolamentare ed uniformare le modalità con cui viene fornita l'analisi del DNA nei casi in cui viene richiesta per confermare il sospetto diagnostico della malattia in pazienti già sintomatici. Il documento è stato presentato al 24° Congresso Nazionale della Società di Neurologia, tenuto a Roma il 25-29 novembre 1995, verrà pubblicato anche sul Bollettino dell'Associazione di Genetica Medica.

incompleta conoscenza dell'intervallo normale e patologico e della sensibilità del test. Tutto questo conferma la necessità di una collaborazione stretta tra genetisti e neurologi nell'interpretazione dei casi sia con, che senza mutazione. Da quanto sopra, risulta quindi la necessità di:

- a) definire i criteri di applicabilità del test diagnostico
- b) elaborare un testo per il consenso informato che preveda una informazione esauriente del paziente o, nel caso di un grave deficit cognitivo di quest'ultimo, di un familiare, circa le implicazioni che la presenza della mutazione può avere per l'individuo e per la famiglia
- c) stabilire un protocollo di collaborazione tra genetisti e neurologi allo scopo di definire le rispettive responsabilità nell'interpretazione del risultato e nella gestione del risultato
- d) di garantire l'osservanza del principio di autonomia e riservatezza.

Si propone pertanto che la SIN si faccia promotrice di una costituzione di una commissione ad hoc per l'elaborazione di linee guida sui punti sopra indicati.

E' auspicabile che tale commissione sia costituita da membri della SIN e dai genetisti responsabili dei centri nei quali viene attualmente effettuato il test, che abbiano già acquisito esperienza nel campo.

L'elaborazione di tali linee guida appare particolarmente urgente sia per fornire un protocollo unitario ai vari centri che effettuano o effettueranno in futuro tale tipo di servizio, sia per contribuire in modo tempestivo ed originale alla discussione che su questi temi si svolge a livello internazionale.

La mia esperienza di riabilitazione con Paola

Dott.ssa Germana Agujari, Specialista in Terapia della Riabilitazione - TE.RI. (Centro di Riabilitazione Motoria, Roma)

Ho sempre considerato la Riabilitazione come un ritorno ad una vita normale da parte del paziente. Per questo, nella mia attività di terapeuta ho sempre cercato di stimolare le persone da me seguite non solo dal punto di vista fisico, ma soprattutto dal lato psichico.

E' molto facile andare da un paziente, fargli fare due o tre movimenti e dire che si sta facendo la riabilitazione. Il recupero vero e proprio inizia quando il terapeuta riesce ad instaurare un rapporto di empatia con il paziente.

Prima di tutto occorre cercare di immedesimarsi in lui, capire cosa sta provando, quali sono le sue emozioni, le sue paure e le sue angosce; dopo aver compreso il suo carattere ed i suoi interessi, allora e solo allora inizia il processo di recupero. E' inutile stare su un piedistallo e dall'alto delle nostre cognizioni voler trasmettere qualcosa. Occorre invece reinteressare il paziente alla vita e questo è il primo obiettivo che il terapeuta deve porsi.

Recentemente ho avuto l'occasione di lavorare con Paola, 35 anni, affetta da malattia di Huntington da 7. Paola è giunta da me molto depressa, aveva effettuato già la riabilitazione presso l'USL, ma con scarso risultato, al punto che proprio per la mancanza di equilibrio era già caduta varie volte riportando lesioni alle ginocchie ed alla bocca. Il problema principale di Paola dunque era l'equilibrio.

Questa è la prima domanda che il terapeuta deve porsi:

«QUAL E' IL PROBLEMA PRINCIPALE DEL PAZIENTE?».

«COSA DEVO FARE PER RECUPERARLO?»

«QUALI SONO GLI ESERCIZI PIÙ ADATTI PER LUI?».

Nel caso di Paola, già dalla prima seduta, ho applicato esercizi di rinforzo muscolare per l'equilibrio; sono esercizi specifici contro-resistenza atti a rinforzare le difese che noi abbiamo naturalmente, come le reazioni di raddrizzamento che rappresentano le nostre prime attività nell'infanzia: girarsi da supino a prono e viceversa, alzare la testa da supino e da prono, camminare a quattro zampe, sedersi ed alzarsi in piedi.

Queste reazioni si sviluppano durante l'accrescimento del bambino, gradualmente si modificano e vengono integrate le attività più complesse, come le reazioni di equilibrio ed i movimenti volontari, e sono essenziali per la costruzione degli schemi motori dell'età adulta. Con Paola ho lavorato molto sulla reazione automatica detta «paracadute», che è l'estensione protettiva delle braccia, che serve come nostra seconda linea di difesa, quando le reazioni di equilibrio sono insufficienti, e dobbiamo usare le braccia e le mani per proteggere la testa ed il viso dal trauma della caduta.

Contemporaneamente ho potenziato le reazioni di equilibrio creando contromovimenti di varia ampiezza, cioè forze uguali e contrarie destinate a recuperare e sollecitare l'equilibrio in pericolo. Inoltre ho lavorato sulle reazioni di estensione del tronco sollecitando Paola proprio come quando c'è rischio di caduta.

Verso la quinta seduta la paziente è riuscita ad allacciarsi le scarpe da sola, per la prima volta dopo diversi anni. La deambulazione è più corretta e con notevole equilibrio. Alla settima seduta Paola è

«... Verso la quinta seduta la paziente è riuscita ad allacciarsi le scarpe da sola, per la prima volta dopo anni. La deambulazione è più corretta e con notevole equilibrio. Alla settima seduta Paola è riuscita ad allacciarsi la cerniera lampo del giaccone ...»

riuscita ad allacciarsi il giaccone dotato di cerniera lampo. Inoltre i tremori sono diminuiti notevolmente grazie agli esercizi di stabilizzazione ritmica.

Al termine del trattamento, Paola non solo è tornata in grado di deambulare correttamente, ma ha anche acquisito buone reazioni di difesa e di equilibrio, e riesce a svolgere quelle piccole attività della vita quotidiana, che a noi sembrano così scontate e normali, ma che in realtà, per chi le aveva perse, rappresentano il ritorno ad una vita normale. Tutto ciò è avvenuto in un clima di serenità e simpatia, abbiamo trascorso diverse ore lavorando duramente, ma anche scherzando e sdrammatizzando. Sono convinta che la riabilitazione deve essere vissuta piacevolmente, sapendo che si otterranno certi risultati. In seguito il paziente dovrà continuare da solo il lavoro effettuato insieme, per mantenere nel tempo il recupero della attività. Qualsiasi guarigione o miglioramento inizia a livello mentale, ma bisogna volerlo fermamente. Ringrazio Paola per avermi permesso di scrivere questa esperienza di vita e di lavoro, perchè grazie ad essa, è aumentata in me la certezza che, se si interviene sulla persona affetta dalla malattia di Huntington, prima che si blocchi completamente, lavorando proprio su queste reazioni di equilibrio, il paziente può continuare a svolgere una vita normale ancora per tanti anni. Vorrei concludere ispirandomi ad una frase di Mc Kenzie: «IL MEDICO NON HA A CHE FARE CON UNA MALATTIA NEUROLOGICA, NÉ CON UN ARTO LESO O CON UNA PARTE PARETICA. PRIMA DI TUTTO HA A CHE FARE CON UN SINGOLO ORGANISMO, IL SOGGETTO UMANO, IN LOTTA PER CONSERVARE LA PROPRIA IDENTITA' IN CIRCOSTANZE AVVERSE E PER QUESTO DEGNO DI RISPETTO E DI STIMA».

Un invito a collaborare per organizzare meglio i tempi del bollettino dell'Associazione

Cari amici, problemi tecnici, indipendenti dalla nostra volontà, anzi, contro ogni nostra volontà, non ci hanno permesso di inserire nel numero precedente (n. 2 - Anno II° Ott./Dic. 95); il materiale inviato dal presidente nazionale dell'Associazione, Angela Valleggioli Panigada, in merito alla notizia sulla scoperta USA della proteina HAP-1 e che in questo numero appare nelle pagine 1 e 3. Ci scusiamo per il ritardo con cui vengono pubblicate queste informazioni, nella speranza che nessuno abbia dovuto subire alcuna conseguenza.

Come sapete o immaginate, la spedizione del giornale tramite abbonamento postale, è affidata ad una ditta spedizioniera di nostra fiducia, che opera in base ad un indirizzo da noi fornito. Non abbiamo alcuno strumento per garantirvi che tutti ricevete il bollettino. Tenendo conto che a tutt'oggi sono usciti, compreso il presente, quattro numeri, e cioè il n. 1 Anno I°, Luglio-Settembre 1994; il n. 1 Anno II°, Luglio-Settembre 1995; il n. 2 Anno II°, Ottobre-Dicembre 1995; e il presente n° 1 Anno III° Gennaio-Marzo 1996, chiunque non abbia ricevuto uno o più numeri suddetti, può mettersi in contatto con la propria sezione dell'Associazione, indicando nominativo ed indirizzo completo di CAP.

Sarebbe utile che le stesse sedi, operarono un vero e proprio censimento tra i propri iscritti, per verificare ed aggiornare l'indirizzo. Le comunicazioni a questa redazione vanno indirizzate a DOMINICIS - GESSA, Circonvallazione Appia 31, 00179 ROMA o inviate via fax al n. 06/5566392, all'attenzione di Edoardo PROIETTI.

Il prossimo numero, quello estivo, tratterà in modo più completo possibile la ricerca sulla malattia, nei suoi molteplici aspetti: neurologici, farmacologici, genetici ecc. Fare il punto delle varie direzioni in cui si muove la ricerca servirà a conoscere meglio questo settore, di cui non conosciamo perfettamente l'importanza e la portata, perchè ci appare spesso lontano, confuso. Servirà anche ad entrare in «contatto» con gli operatori della ricerca, cui vanno i nostri ringraziamenti per gli sforzi e la professionalità profusi nel loro lavoro. Un caloroso saluto a tutti dalla redazione.

Un'amica, nostra associata, racconta i risultati nella alimentazione del marito colpito dalla malattia

Volentieri pubblichiamo le righe inviateci da Anna, ringraziandola per la collaborazione e l'informazione che ci fornisce. A questo proposito, vogliamo ricordare che la sede di Roma dell'Associazione ha da tempo attivato un servizio di Consulenza Nutrizionale (v. pag. 2), seguito dal prof. G. Miggiano

Sono ANNA M. moglie di R. M, mando queste poche righe per portare a conoscenza la mia ultima esperienza sulla malattia di mio marito, malato di corea, perchè possa essere d'aiuto ad altre persone. Dal mese di giugno fino al mese di dicembre, mio marito peggiorava di giorno in giorno; medici, specialisti, tutti ormai lo avevano condannato. La notte del 5 gennaio fummo costretti, per l'ennesima volta, a portarlo al pronto soccorso, dove ottenni l'indirizzo del CENTRO DI ALIMENTAZIONE ENTERALE.

Tornati a casa, perchè purtroppo, come ognuno di noi sa, questi malati non sono ben accetti in nessun ospedale, se non a lunga degenza, telefonai, contro il parere di tutti, al dott. Cappello, responsabile del Centro, che la sera stessa mandò il dott. Sivatti perchè mettesse il sondino per alimentare mio marito. Dopo una settimana c'è stato un gran miglioramento.

Ormai sono 46 giorni che si alimenta con il sondino e mio marito è tornato a vivere, guarda la televisione, si interessa a quello che succede intorno a lui, ma non solo questo: ho potuto sospendere molte medicine che gli servivano per la respirazione e anche l'ossigeno, perchè l'enfisema polmonare di cui era affetto è migliorato notevolmente.

Vorrei spiegare che questa alimentazione non è poi così complicata come può sembrare, basta che il malato accetti questo sondino, che, a sentire mio marito, non gli da alcun fastidio e che inoltre, qui nel Lazio, viene distribuito gratis dalla sanità. Come mi ha detto il dott. Cappello, questa alimentazione non guarisce la malattia, ma aiuta il malato a vivere meglio. Ho riferito al dott. Cappello della nostra Associazione, e lui ha accettato di accogliere altri malati di Corea nel suo centro, mio marito è già il secondo paziente con la malattia di Huntington ad essere alimentato in questo modo. Vorrei incoraggiare tutti quelli che ne hanno bisogno, perchè si assiste veramente ad un miracolo.

L'indirizzo del Centro di Alimentazione Enterale:
SERVIZIO DI NUTRIZIONE CLINICA 2° CLINICA CHIRURGICA DELL'UNIVERSITA' DI ROMA LA SAPIENZA
tel. 06 / 4452691 - 49970499 - 4450741

Un caro saluto a tutti con l'augurio che presto arrivino buone notizie.



Scriviamoci

Un filo diretto tra tutti noi dell'Associazione. Superiamo le difficoltà oggettive ad incontrarci, ad organizzare occasioni e spazi collettivi, scrivendoci e rispondendo attraverso queste pagine agli amici che ci pongono domande, problemi anche pratici e di rapporto con l'esterno o che, semplicemente, buttano giù una riflessione.

Indirizzate le vostre lettere, richieste di chiarimento, le osservazioni che vorrete fare alla redazione, a questo indirizzo: sigg. Dominici - Gessa, Circonvallazione Appia 31 - 00179 Roma.

« Ho sempre paragonato mio marito ad una quercia, alta, forte, bella. L'ho curata come si può curare una pianta perchè duri nel tempo, e amato come si può amare la natura, proteggendola da ogni calamità della vita. A volte lo vedevo bisognoso di tenerezze ed affetto, come un bambino, nonostante fosse, come appunto dicevo, alto, bello e fisicamente forte. Si faceva coccolare, vezzeggiare, era di una tenerezza da non poter descrivere. Quanto mi faceva sentire importante e responsabile questo suo bisogno di essere protetto amorevolmente, quanto amo questa quercia! E' da Lei che ho imparato ad amare, con Lei ho diviso piaceri e dispiaceri.

Quando era ancora molto verde e robusta, ha iniziato ad ammalarsi a soli 33 anni, nonostante le mie cure e premure affinché non perdesse la sua florida struttura. Purtroppo ho visto i suoi rami invecchiare precocemente, e non ci sono stati fertilizzanti né altro, che abbiano potuto proteggere la mia quercia. Ho lottato con tutte le mie forze e tutto il mio amore, affinché durasse il più possibile, proteggendola teneramente. Sono stata così gelosa, che ho provveduto da sola per 22 anni, dall'insorgere della malattia, a curarla. La mia presunzione era tale, che non ritenevo nessuno, tranne me, capace di darle tutte le attenzioni di cui aveva bisogno. Ricordo quanto fosse bello potermi appoggiare e stringerla, per sentirmi protetta e rassicurata, quando era una quercia florida, raggianti e verdissima, sempre disposta a farmi riposare all'ombra dei suoi rami per ossigenarmi generosamente.

Ora questa amatissima quercia sta arrivando ai suoi ultimi giorni di vita; che questo momento sarebbe arrivato ero consapevole, ma non avrei voluto vederlo mai. Sono profondamente addolorata per la mia impotenza. Non posso fare assolutamente altro, perchè la pianta del mio ossigeno non mi lasci. Come è amara questa verità!

Dimenticavo: forse nel corso della lettera vi sarete chiesti di che si fosse ammalata la mia quercia: la malattia di Huntington.

Vorrei dire a tutti coloro che possono vivere il mio stesso dramma, che la migliore cura per convivere serenamente con questa malattia tiranna e devastante è, senza ombra di dubbio, il grande amore, la grandissima tenerezza e comprensione che, giorno dopo giorno, alimentano la loro convinzione e sicurezza di essere amati ed accettati.

Questo, secondo la mia esperienza, è un fattore positivo, sia per poter assistere il malato nel decorso progressivamente peggiorativo, che per poter convivere più serenamente con la malattia. Fateli sentire sempre persone importanti, dialogando con loro il più possibile. Anche se, con l'aggravarsi delle condizioni, aumenterà la loro incapacità di rispondervi verbalmente. Sarà con gli occhi che esprimeranno i loro sentimenti. Amateli senza mai stancarvi, sono creature indifese anche se indipendentemente dalla loro volontà, si possono passare giorni infernali.

Di certo questo loro non lo vorrebbero, e ricordo che, quando queste odiose giornate prendevano il sopravvento, mio marito, con la sua personalità dolce, tenera e molto innamorato ne soffriva tanto, perchè non riusciva a spiegarsi questa sua violenza incontrollabile. Per farsi perdonare mi colmava di attenzioni, con baci e altre testimonianze d'amore. Questo era il suo linguaggio, perchè io dimenticassi quel suo modo brusco e violento, sicuramente non voluto da lui. Credo che in questa mia esperienza si possano riconoscere molte persone, e a loro vorrei dire: Non scoraggiatevi mai, lottate con grinta e vedrete che le difficoltà potranno essere più sopportabili ».

..... Gabriella MANGO



Milano

Assistenza: nuove collaborazioni

Siamo lieti di informare che da dicembre abbiamo la possibilità di avere la preziosa collaborazione della sig.ra Mirelle Thompson che, quale

Dalle sedi dell'Associazione: attività, iniziative, informazioni utili

volontario, con una lunga e valida esperienza con malati gravi, ha dato la sua disponibilità ad assistere per alcune ore, secondo la necessità, i malati di Corea di Huntington ricoverati presso l'Istituto Neurologico C. Besta, soprattutto per essere di aiuto e di conforto al malato ma anche per sollevare i familiari dal gravoso impegno di assistenza. La sig.ra Thompson, prima di offrirci questo prezioso aiuto, ha attentamente studiato gli aspetti specifici della malattia e si è preparata con scrupolo anche ad essere vicina, nel caso lo desiderassero, a persone o familiari in attesa del risultato del test presintomatico. Farà anche da tramite fra la nostra Associazione e l'attività dell'associazione della CASA DELL'ACCOGLIENZA di via Saldini 26 a Milano. I familiari di ricove-

rati presso l'Istituto C. Besta affetti da Corea di Huntington e non residenti a Milano potranno ottenere, secondo la disponibilità, l'alloggio presso questo ente. La CASA DELL'ACCOGLIENZA opera con la collaborazione esclusivamente di volontari, offre alloggio in camere a 2 letti, un'area-guardaroba e zone destinate alla cottura del cibo. La retta a carico di ogni singolo ospite è molto contenuta, tanto che, si può ritenere un «contributo» alle spese di gestione.

Convegno regionale volontariato

Nei giorni 21 e 22 ottobre 1995, presso l'Università Cattolica di Milano, si è tenuto un convegno sul volontariato in Lombardia. Al con-

vegno hanno partecipato numerosissime associazioni i cui responsabili hanno interloquito con le autorità regionali, provinciali e comunali. Si è prospettato un riordino delle attività e delle strutture pubbliche per l'assistenza e una maggior interazione con il lavoro delle Associazioni di volontariato che operano sul territorio.

Ma il volontariato ha bisogno anche di supporto e competenza. A Milano opera da alcuni anni l'Università del Volontariato presso l'Ospedale S. Giuseppe che tiene corsi biennali di preparazione. Se qualcuno desiderasse partecipare per collaborare con la nostra sede dell'Associazione può rivolgersi alla segreteria della sede (sig.ra Sabrina). In occasione della manifestazione sopracitata sono stati allestiti stands informativi. Particolarmente apprezzato il nostro, anche perché a molte persone era sconosciuta l'esistenza della Corea di Huntington. Le nostre forze non sono molte, ma ci teniamo a garantire la nostra presenza ovunque sia possibile informare ed avvicinare nuove famiglie.

Un'associazione di supporto

Su indicazione di una nostra associata, moglie di un paziente affetto da Corea di Huntington, abbiamo preso contatto con il Centro di Cultura Spirituale di Corso di Porta Nuova 16 a Milano: è una associazione culturale laica apolitica ed aconfessionale, ove opera un gruppo di ricerca e sperimentazione sul valore esistenziale della malattia e sostegno del malato e dei familiari. Qui la nostra associata ha trovato un punto di riferimento. La sig.ra Gerosa, coordinatrice dei gruppi, si è detta interessata a verificare durante la prossima assemblea, la possibilità di organizzare incontri fra famigliari dei malati di Corea.

Terapie di recupero

Presso l'Istituto Neurologico C. Besta il Prof. Tommaso Caraceni è responsabile del Servizio di Recupero e Rieducazione Adulti. Stiamo valutando la possibilità di offrire ad alcuni malati di Corea di Huntington, per i quali il neurologo ritenga possibile un beneficio, di rivolgersi ambulatorialmente presso questo centro per terapie di riabilitazione motoria e di fisioterapia adeguate. Nel caso ciò non si verificasse vedremo di contattare altri centri disposti ad operare in tal senso. Se alcuni associati ci segnalano centri di loro conoscenza saremo ben lieti di informare sulle caratteristiche della malattia e concordare con loro il tipo di aiuto possibile.

Assistenza in famiglia

Dagli incontri con i familiari abbiamo tratto alcuni suggerimenti semplicissimi per aiutare chi assiste il malato nel momento della alimentazione ed in quelli della comunicazione.

Per l'alimentazione:

- 1) Assicuratevi che il malato sia in posizione verticale; voi dovrete essere più o meno alla stessa altezza della persona che nutrite
- 2) Allungate sufficientemente i tempi del pasto e controllate che gli alimenti siano completamente e facilmente masticabili
- 3) Non date più di un mezzo cucchiaino di liqui-

di per volta e assicuratevi che il paziente chiuda completamente la labbra sul cucchiaino; fate una leggera pressione col cucchiaino che tenete in mano sulla lingua prima di ritirare il cucchiaino dalla bocca

4) Non mescolate gli alimenti solidi con gli alimenti liquidi nella stessa cucchiainata; prima di far bere il paziente assicuratevi che questo abbia ben deglutito gli alimenti precedenti

Per la comunicazione:

- 1) Parlate lentamente e ripetete più volte; semplificate il messaggio
- 2) Se non capite quello che il paziente dice, fategli individuare le prime lettere della parola
- 3) Ponete le domande in modo che la risposta sia «sì» o «no» e aiutatelo nell'esprimersi dando voi a lui una scelta di nomi fra i quali il paziente può trovare la parola desiderata
- 4) Allungate al massimo i tempi del discorso e osservate l'espressione e i gesti della persona a cui parlate
- 5) Comunicate brevi messaggi e lasciate un intervallo di tempo abbastanza lungo tra un messaggio ed un altro
- 6) Con pazienza e con sorriso ascoltate il più possibile e domandategli la sua opinione

Assistenza in Istituto

Sappiamo quanto è difficile assistere un paziente di Corea di Huntington. Quando l'assistenza non può più avvenire all'interno della famiglia per le sempre maggiori carenze di sostegno pubblico ai familiari, si pone il problema di trovare una struttura adatta al ricovero.

Per adatta noi intendiamo moltissime cose, ma soprattutto conoscenza della malattia, competenza e rispetto della persona. Non sempre questo è facile da trovare. Poche sono le strutture pubbliche disponibili ad accogliere malati non autosufficienti e quelle private, costosissime, spesso non accettano malati di Corea di

Huntington.

Da tempo ci siamo posti l'obiettivo di contattare ed informare ogni tipo di struttura adatta allo scopo, affinché i nostri malati costretti a lasciare la famiglia, possano trovare una adeguata assistenza. È un lavoro a lungo termine, capillare, non sempre possibile e tanto meno facile. Abbiamo operato in tal senso presso alcune strutture con buoni risultati.

Desidero ad esempio ricordare l'esperienza presso la casa di Cura «Marcello Zanetti» di Oppeano in provincia di Verona che ospita tre pazienti affetti da Corea di Huntington. L'assistenza è particolarmente attenta; tutto il personale è sensibile alle problematiche conseguenti alla malattia e sempre desideroso di conoscere «di più» per agire con maggior competenza. I malati ben seguiti, possono avere anche l'aiuto di una fisioterapista.

Il medico dell'Istituto, Dott. Claudio Marafetti, tiene regolari contatti con l'Istituto Neurologico C. Besta e ciò rende possibile un utilissimo interscambio di informazioni che permette di seguire la situazione ed aggiornare le terapie.

Come Associazione vorremmo dare un maggiore apporto ma le nostre forze sono limitate; nonostante ciò i malati e i familiari sentono di non essere soli. Con la disponibilità del Responsabile dell'Istituto, del medico e delle infermiere pensiamo di organizzare un aggiornamento per il personale a cui possa aderire anche personale di altri Istituti della zona. A livello personale mi sento di ringraziare tutti per la loro disponibilità ed esprimere apprezzamento per la conduzione dell'Istituto e per l'assistenza prestata.

Mi auguro di poter, su segnalazione degli Associati, contattare altri Istituti ove sia possibile e gradito un incontro informativo: la conoscenza del vissuto del malato e di quella dei loro familiari, unita alla competenza, potrebbe rendere meno difficile l'accoglienza di malati di Corea di Huntington nelle istituzioni.

Roma

Iniziativa per il finanziamento

L'Assemblea generale dei soci della Sezione di Roma si è riunita il 30 marzo presso l'Istituto di Psicologia del CNR in via Carlo Marx, 15 - Roma. All'ordine del giorno la discussione e approvazione del bilancio e delle attività proposte per il 1996. In quella stessa occasione si è svolto un incontro con la Dr.ssa Marina Frontali dell'Istituto di Medicina Sperimentale del CNR per un aggiornamento sulle ultime scoperte scientifiche relative alla malattia di Huntington. In programma per il mese di maggio sono previste due iniziative per la raccolta di fondi:

- 1) il 6 maggio uno spettacolo di varietà al Teatro Manzoni in via Montezebio
- 2) il 24 maggio, in ora serale, l'incontro di calcio allo Stadio Olimpico tra la Nazionale Italia Campione del Mondo 1982 e una selezione di giocatori delle squadre di Roma e Lazio Campioni d'Italia.

La partita, che si preannuncia molto interessante per la presenza di giocatori di altissimo livello, è organizzata dall'A.D.M.O. (Associazione Donatori di Midollo Osseo) con la partecipazione dell'A.I.C.H.

Prezzo dei biglietti della partita:

- £ 10.000 - Curva e Distinti Nord e Sud
- £ 20.000 - Tribuna Tevere
- £ 30.000 - Tribuna Monte Mario

Il ricavo devoluto alla nostra Associazione sarà pari al 70% del prezzo dei biglietti venduti direttamente dall'A.I.C.H.

Volete partecipare e aiutare a vendere il maggior numero di biglietti possibile? Sarà un'occasione per conoscersi e lavorare insieme. Per informazioni telefonare a Giancarlo Martufi, Segretario della Sezione di Roma, Tel. 4506824

L'Associazione è particolarmente grata a Renzo Frezza, Tesoriere della Sezione di Roma, a Floriana Giovannini, a Giancarlo Martufi, membri del Direttivo di Sezione, per l'impegno profuso nel contattare società e imprese che hanno elargito donazioni per le attività di ricerca, assistenza e informazione.