

### INCONTRO CON IL MALATO INVISIBILE

di Gioia Jacopini\*

**A**.I.C.H.-Roma. Onlus, in collaborazione con i ricercatori CNR che da anni si occupano della malattia, ha organizzato una mattinata di lavoro sul tema: "Incontro con il MALATO INVISIBILE: la Malattia di Huntington, l'etica dei servizi e l'effettività dei diritti alla cura" che si è tenuto il 2 marzo nell'Aula Convegni dell'Istituto Statale Sordomuti di Roma, in Via Nomentana, 56 dove ha sede anche la nostra Associazione.

L'incontro, che si è svolto nell'arco della mattinata (8-14), aveva lo scopo di far conoscere la malattia non solo per se stessa ma soprattutto come modello delle patologie croniche e neurodegenerative che sono destinate a crescere nella popolazione in collegamento con il numero crescente di anziani.

La Malattia di Huntington (MH) è infatti una delle principali patologie neurodegenerative croniche a carattere fortemente invalidante e, sebbene colpisca principalmente individui giovani (terza e quarta decade di vita), costituisce un esempio eccellente di tutte le difficoltà che si devono affrontare nell'assistere una persona affetta da patologia cronica e neurodegenerativa. Individuare il modo migliore per il trattamento e l'assistenza di questo tipo di pazienti si presenta quindi come una priorità: per pianificare meglio il futuro, per identificare bisogni a venire e risorse necessarie, per finalizzare ricerche e formazione.

L'incontro era dedicato agli operatori socio-sanitari e alla società nel suo insieme perché le esperienze nel mondo della malattia, in generale, parlano un linguaggio universale e raccontano che ciò che è doloroso e complesso può diventare più tollerabile e affrontabile se, dagli operatori e dalla società, giungono risposte "etiche". Il nostro scopo era perciò di favorire negli operatori una crescita professionale e, in tutti, un arricchimento dell'esperienza umana.

All'incontro sono state presenti, per il Comune di Roma: l'On. Ileana Argentin Delegata dal Sindaco sui problemi dell'Handicap e Raffaella Milano, Assessore alle Politiche Sociali del Comune di Roma. L'On. Argentin ha dato disponibilità di operatori per l'assistenza domiciliare chiedendo al gruppo di ricerca del CNR che si occupa da tanti anni della malattia di farsi carico della formazione di questi operatori in modo da rendere più mirato ed efficace il loro intervento.

L'Assessore Raffaella Milano ha offerto disponibilità ad estendere ai pazienti con MH i centri diurni ora dedicati ai pazienti con Malattia di Alzheimer. A.I.C.H.-ROMA dovrà ora adoperarsi per tradurre in atti concreti queste importanti offerte di disponibilità.

Per quanto riguarda la Regione Lazio, in rappresentanza dell'Assessore regionale alla Sanità, ha partecipato all'incontro il Dott. Edoardo Turri che ha lamentato i

gravi tagli dei bilanci regionali. Tuttavia, ha offerto disponibilità a creare un tavolo di lavoro con gli esperti che sono da anni i consulenti scientifici della nostra Associazione per arrivare a definire un protocollo di trattamento dei pazienti con MH. Con questa offerta il dott. Turri accoglieva una delle richieste avanzate dalla

Presidente AICH, dott.ssa Francesca Rosati, riguardante la necessità di aggiornare i medici, sia sulla malattia che sulle diverse terapie. Infatti, sebbene non esista ad oggi, in nessuna parte del mondo, alcuna terapia in grado di guarire la malattia, esistono però farmaci sintomatici che possono aiutare a tenere sotto controllo i sintomi. Un aggiornamento dei medici eviterebbe il loro fossilizzarsi su vecchi farmaci, alcuni con effetti persino controproducenti, e consentirebbe ai pazienti di beneficiare almeno di quello che la scienza è riuscita ad offrire sin qui.

Il dott. Turri ha parlato anche della possibilità di finanziamento regionale di progetti di ricerca e accoglieremo il suo suggerimento.

Un interesse, che noi consideriamo promettente, è stato quello espresso dal dott. Marco Zazza Presidente Regionale AIFI (Ass. Italiana Fisioterapisti) che visionerà la nostra documentazione video sull'esperienza di riabilitazione.

All'incontro hanno inoltre preso parte relatori del mondo scientifico, delle strutture sanitarie territoriali, del settore medico-legale e farmaceutico, oltre a pazienti e loro familiari provenienti da diverse regioni.

Insomma, una mattinata molto interessante e stimolante cui abbiamo pensato di dedicare questo numero del nostro giornale riportando una breve sintesi degli interventi. Ci stiamo intanto adoperando per raccogliere i testi completi degli interventi e procederemo in tempi brevi anche alla pubblicazione del Volume degli Atti di questo importante incontro.



\* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione (IST/CNR), Roma Italia.

## La Malattia

La Còrea 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 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 CH 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'AICH-Roma è una Onlus 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 la personalità giuridica all'associazione, vale a dire che l'AICH-Roma Onlus potrà proteggere meglio gli interessi delle persone ammalate di Còrea di Huntington. Inoltre, tutte le donazioni a favore dell'associazione, non superiori ad Euro 2065,82 per le persone fisiche, saranno deducibili dalla dichiarazione dei redditi ai sensi dell'art. 13 bis comma 1 lettera i-bis del D.P.R. 917/86 e, al 2% del reddito di impresa per le aziende ai sensi dell'art. 65 del D.P.R. 917/86.

Dal 1971 sono sorte nel mondo molte associazioni di volontariato per combattere la Còrea 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'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma Onlus ha bisogno di volontari.

Per dedicarci un po' del tuo tempo chiama lo 06.44242033 oppure il 3338946751.

## L'AICH - Roma Onlus si propone di:

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



# A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 16 - 2006 - 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

Studio Faro - Roma

## Ha realizzato:

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

## Ha inoltre in programma di:

- sviluppare attività in campo socio-sanitario,
- potenziare le ricerche nel settore della terapia e della diagnosi precoce.

## Se vuoi aiutarci:

**c/c postale n. 35453000**

**oppure c/c bancario n. 10221899**

**Banca Unicredit Roma (Ag. Nomentano)**

**CAB 03220 ABI 02008**

## Indirizzi utili

AICH-Roma Onlus

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

### Consulenza neurologica

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

Tel. 0630154459 (segretaria: sig.ra Cherubini)

### Consulenza genetica

Dott.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

E-mail: marina.frontali@artov.inmm.cnr.it

### Consulenza pneumologica

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 067136193

### Consulenza psicologica

Dott.ssa Jacopini Gioia - Tel. 0644161539

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

Dott.ssa Zinzi Paola - Tel. 0644292279

Cell. 3384356361 - paola.zinzi@ist.cnr.it

### Consulenza nutrizionale

Prof. Giacinto Miggiano, Università Cattolica S. Cuore

Tel. 0630154176-30154635

### Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

### Organizzazione eventi; Pubbliche relazioni

Wanda Danzi Bellocchio - wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

Per appuntamento ambulatorio:

Tel. 0644161539-0644292279 - Cell. 3384356361

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

# ALCUNE RICHIESTE E PROPOSTE DI AICH ROMA ONLUS

di Francesca Rosati\*

## STRUTTURE DI LUNGODEGENZA

- Individuare una rete di strutture di lungodegenza che presentino le caratteristiche necessarie per accogliere pazienti in fase avanzata della malattia, quando non vi sia un ambiente familiare idoneo, oppure quando il familiare che presta l'assistenza non sia più in grado di farlo. La rete dovrebbe consentire una facile individuazione della struttura adatta più vicina al luogo di residenza, anche per ricoveri temporanei del malato e far riposare chi presta quotidianamente le cure.
- Individuazione di strutture idonee per pazienti MH con prevalente sintomatologia psichiatrica.

## ASSISTENZA DOMICILIARE

- Riduzione dei tempi di attesa per l'assistenza domiciliare gestita dai municipi.
- Previsione di un piano che consenta di aumentare le ore di assistenza domiciliare in rapporto all'aggravarsi della condizione del malato e alle difficoltà del nucleo familiare.

## ASSISTENZA SANITARIA

- Aggiornamento dei medici di base perché molto spesso anche disturbi normalmente curabili nei malati di MH vengono erroneamente attribuiti alla malattia, soprattutto nelle fasi avanzate, e quindi sottovalutati o ritenuti non degni di cura.
- Maggiore possibilità di visite mediche dei malati a domicilio.

## RIABILITAZIONE

- Facilitare l'accesso alla fisioterapia sia domiciliare, sia in centri specializzati: è dimostrato che la fisioterapia consente ai pazienti MH di conservare una migliore qualità della vita e per un periodo più lungo. In assenza di fisioterapia il malato perde più rapidamente le abilità e peggiora sotto il profilo cognitivo oltre che motorio, con evidente aggravarsi della condizione e progressivo senso di abbandono e depressione.
- Favorire l'accesso alla terapia logopedica: mantenere più a lungo possibile la capacità di comunicare consente al malato un relativo benessere e una qualità di vita migliore.
- Favorire l'accesso a centri diurni per offrire terapia occupazionale e attività ricreative, consentire al malato di mantenere le relazioni so-

ciali e offrire alla famiglia la tranquillità di uno spazio sicuro per il congiunto.

- Approntare un servizio di accompagnamento (servizio pulmini) affinché i pazienti siano in grado di fruire con continuità dei servizi sul territorio e possano restare il più a lungo possibile attivi lasciando ai congiunti la possibilità di svolgere altre attività quotidiane.

## PENSIONI E LAVORO

- Facilitare l'ottenimento dell'assegno di accompagnamento.
- Tutela sui luoghi di lavoro: quando sia possibile consentire la permanenza al lavoro del paziente, nelle fasi iniziali della malattia, sarebbe opportuno favorire il suo inserimento in mansioni leggere, prima del pensionamento definitivo e contrastare la discriminazione arbitraria o altre forme di mobbing.

## FARMACI E TERAPIE

- Rimborso delle Regioni per l'acquisto della Tetrabenazina, in attesa del riconoscimento da parte dell'AIFA. Il numero dei pazienti attualmente interessati è estremamente basso e pertanto la cifra dovrebbe essere trascurabile nei bilanci regionali.
- Rendere uniformi le procedure per la validazione dei piani terapeutici prescritti dai centri abilitati da parte delle ASL di residenza: in considerazione del grande polimorfismo della malattia e della risposta individuale ai farmaci, si crea la necessità di piani di trattamento estremamente individualizzati e modificabili nel tempo.

## RICERCA

- Destinare parte dei fondi regionali per la ricerca alla Malattia di Huntington
- Maggiore attenzione e finanziamenti per la ricerca psicosociale.

## CONTROLLI

- Istituire un osservatorio sui centri che offrono test e consulenza genetica per la Malattia di Huntington e per le altre patologie a insorgenza tardiva.
- Individuare un modello di miglior pratica per la terapia e l'assistenza dei pazienti.

\* Presidente AICH - Roma ONLUS



# STORIA NATURALE DELLA MALATTIA DI HUNTINGTON: TERAPIA MEDICA E PROGRESSIONE DELL'INVALIDITÀ

di Anna Rita Bentivoglio\*

La malattia di Huntington (MH) è una malattia degenerativa del sistema nervoso centrale ereditaria trasmessa con modalità autosomica dominante a penetranza completa. Il disturbo è raro (prevalenza di circa 5/100.000 individui) ed è dovuto alla espansione patologica di una tripletta CAG nel gene IT-15 codificante per una proteina a funzione ancora poco nota chiamata huntingtina. La malattia ha un andamento lentamente progressivo e si compone di un complesso quadro clinico caratterizzato da disturbi motori, cognitivi e psichiatrici. I disturbi motori sono caratterizzati da movimenti involontari di tipo coreico, da distonia e da instabilità della postura; a tale quadro spesso si aggiunge con il progredire della malattia (o sin dall'esordio nella "variante rigida di Westphal", osservata nei pazienti con esordio precoce) o sotto l'effetto di farmaci "antidiscinetici" un parkinsonismo caratterizzato da povertà dei movimenti automatici, rigidità, impaccio motorio e bradicinesia. I disturbi cognitivi constano di una sindrome demenziale con prevalenti sintomi "frontali" e disturbi mnesici. Il disturbo psichiatrico è caratterizzato da depressione, ansia, psicosi. Il decorso, l'esordio e l'andamento della malattia

sono diversi da soggetto a soggetto e dipendono, almeno in parte, dal numero di triplette espanse. Ad oggi non esiste alcuna terapia in grado di modificare il decorso della malattia ma solo farmaci sintomatici. Il neurologo si avvale di farmaci antidepressivi, ansiolitici, antipsicotici e "neuroprotettori" (vitamina E, amantadina). Più complessa è la gestione del disturbo motorio: tutti i farmaci utilizzati per ridurre i movimenti involontari sono in grado di peggiorare il parkinsonismo (aloperidolo, pimozide e altri neurolettici tipici e fra i cosiddetti "atipici" anche risperidone e olanzapina). Promettente appare l'uso della tetrabenazina, un dopamino-depletore ad azione reversibile, più sicuro e maneggevole dell'analogo reserpina. Al policlinico Gemelli di Roma è attivo da più di 10 anni un ambulatorio dedicato alla MH in cui un'equipe composta da neurologi, psicologi e dietologi segue i pazienti, i portatori della mutazione asintomatici, i soggetti a rischio, e i caregiver dando un contributo pluridisciplinare e coordinato ai diversi aspetti della malattia.

\* **Neurologa Ricercatore - Dipartimento Neurologia Università Cattolica Sacro Cuore**

## LA MALATTIA DI HUNTINGTON E I TEST GENETICI

di Marina Frontali\*

La Malattia di Huntington (MdH) è una grave forma neurodegenerativa che insorge tardivamente, in media intorno ai 40anni. Essa è dovuta ad una mutazione del gene IT-15, consistente in un allungamento della porzione iniziale del gene (espansione del numero di triplette CAG), e viene trasmessa da un genitore affetto ai figli con una probabilità del 50%. Il test genetico per accertare la presenza della mutazione è tecnicamente di facile esecuzione e può essere utilizzato sia per la conferma di una diagnosi clinica in un paziente già affetto, sia per prevedere se individui sani a rischio hanno o meno ereditato il gene (test presintomatico) sia per diagnosi prenatali. A fronte della relativa facilità tecnica del test genetico sta la complessità dei problemi psicologici, etici e sociali che vi sono connessi, soprattutto nel caso dei presintomatici, che li rende test assai diversi da quelli comunemente eseguiti nella pratica medica o genetica clinica. Il test presintomatico per la MdH, infatti, non ha alcun valore sul clinico (trattandosi di una malattia non prevenibile e non curabile) e non può quindi essere prescritto dal medico, ma liberamente scelto dall'individuo a rischio. Questo implica che non può essere eseguito sui minori, e che non vi devono esserci condizionamenti esterni da parte di datori di lavoro, familiari o altri. Inoltre per prevenire gravi conseguenze negative in seguito alla comunicazione di un risultato positivo è necessaria, prima del test, una disamina accurata dei vantaggi che la scelta comporta (ad esempio uscire da un'incertezza paralizzante, anticipare la realizzazione delle proprie aspirazioni fin tanto che si è sani, programmare la propria vita familiare e lavorativa, ecc),

rispetto agli svantaggi (difficoltà di accettare l'idea di un sé malato). Tutto questo richiede una complessa procedura (definita da apposite linee guida internazionali) consistente in diversi colloqui dell'individuo a rischio con una equipe multidisciplinare, oltre ad un accurato standard di qualità delle analisi di laboratorio. In Italia l'applicazione di questa complessa procedura incontra delle difficoltà, come dimostrano alcuni esempi che vengono riportati. Le difficoltà nascono prevalentemente dall'assenza di controlli di qualità per questo tipo di servizi e dai rimborsi del SSN ridicoli rispetto ai tempi e alle professionalità necessarie. Per migliorare la situazione sarebbe necessario a) istituire un registro dei centri che offrono questo tipo di servizi, b) eseguire controlli di qualità sulle analisi effettuate, c) istituire un osservatorio sull'applicazione delle linee guida, d) rendere congrui i rimborsi del SSN per questo tipo di prestazioni.



\* **Ist. Neurobiologia e Medicina Molecolare CNR**

# DALLA FAMIGLIA ALLA SOCIETÀ, LE DIVERSE SFIDE DI UNA PATOLOGIA COMPLESSA

di Gioia Jacopini\*

**L**a malattia genetica non è mai del singolo individuo. Nelle patologie a trasmissione dominante, come la Malattia di Huntington, il figlio a rischio, testimone della malattia in uno dei genitori, può amaramente anticipare un proprio possibile futuro.

Oltre a questo carico psicologico, prendersi cura del malato è un compito assai gravoso perché la malattia progredisce lentamente e la vita del coniuge - o comunque del familiare su cui più grava l'assistere il paziente e che è indicato internazionalmente con il termine caregiver - viene gradualmente modificata e per molti anni. Man mano che il paziente non riesce più a svolgere i propri compiti abituali la vita familiare è sconvolta anche perché l'inadeguatezza dei servizi socio-assistenziali, oltre alle difficoltà estenuanti per ottenerli, rafforzano nelle famiglie la tendenza a far da soli. Accade così che i familiari riferiscono di sentirsi progressivamente prigionieri, isolati dal mondo, malato e sani tutti intrappolati dalla malattia. Il caregiver è talmente sopraffatto dalla varietà e dalla complessità dei problemi da essere colpito a sua volta nella salute: insonnia, irritabilità, spossatezza, depressione sono tra gli effetti più frequentemente riportati.

Di fronte ad un paziente con una patologia come la MH il medico è generalmente a disagio perché sa che non può guarirlo. Il risultato è quasi sempre un approccio piuttosto negativo e pessimistico: non c'è niente che tu, paziente, o voi, familiari, possiate fare. A parte alcune lodevoli eccezioni, il rapporto dei medici con questi pazienti produce livelli di coinvolgimento minimi ed è caratterizzato dalla mancanza di qualità che si esprime in un processo di spersonalizzazione cioè di identificazione del malato con la malattia. Inoltre, l'inguaribilità, ha sempre tenuto i riabilitatori lontani dalla Malattia di Huntington come se si trattasse di un investimento a perdere perché nel mondo medico alle attività riabilitative deve associarsi il concetto di recupero delle capacità preesistenti. Per tutte le generazioni passate e, per l'assoluta maggioranza dei malati attuali di MH in molte parti del

mondo certamente in Italia questi pazienti sono stati e sono condannati ad assistere impotenti alla propria distruzione.

Ci sono pazienti in cui corpo e mente si deteriorano molto rapidamente e, purtroppo, non si può fare molto dal punto di vista medico mentre c'è da fare moltissimo per i coniugi e i figli a rischio.

Tuttavia, nella nostra esperienza, e così è anche nell'esperienza di altri colleghi nel mondo, ci sono tantissimi pazienti il cui declino è molto lento, in cui la malattia si manifesta con una prevalenza di sintomi motori e sono i casi in cui si può fare moltissimo, sia per il paziente che per la famiglia, anche se la malattia non può essere guarita. La nostra esperienza di riabilitazione ha dimostrato che tutto quello che facciamo per migliorare la qualità di vita di questi malati riverbera positivamente anche sui familiari.

C'è pochissima letteratura scientifica medica sulla cura dei pazienti con MH né, finora, sono state sviluppate linee-guida per l'assistenza e il trattamento. Questo riflette, in parte, il fatto che in molti paesi non esistono centri specifici di riferimento per loro e il tipo di cure fornite variano molto. E' dunque necessario capire quali farmaci sono usati e per quale ragione e con quale risultato, quali tipi di trattamenti siano adottati e se ci sia disparità di trattamento dei pazienti da un posto all'altro per arrivare a costruire una documentazione di riferimento per chiunque si occupi di loro.

Come parte del percorso a questo obiettivo, nel sito dell'Associazione [www.aichroma.com](http://www.aichroma.com) abbiamo messo un questionario che familiari e amici dei malati stanno compilando e che utilizzeremo come contributo alla ricostruzione di un quadro generale della situazione. A livello europeo, ci siamo collegati al gruppo di studio Standards of care che ha per obiettivo di costruire una documentazione di best practice.

\* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione (IST/CNR), Roma Italia.



# PROGETTO PILOTA DI RIABILITAZIONE NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON:

## Risultati ed esigenze in un modello di patologia cronico-degenerativa

di Paola Zinzi\*

**L**a letteratura scientifica sulla riabilitazione nella Malattia di Huntington (MH) è estremamente scarsa e fino ad ora non è mai stato fatto uno studio sistematico sugli effetti di un trattamento riabilitativo volto a migliorare le abilità dei pazienti non ancora compromesse dalla malattia ed a trovare le migliori strategie per mantenere l'autonomia più a lungo possibile.

Una ricerca pilota sulla valutazione degli effetti della riabilitazione nella MH è stata avviata dal CNR nel 1999 presso la Casa di Cura di Riabilitazione «Nova Salus» di Trasacco, in Abruzzo. Questa è stata la prima e rimane tuttora l'unica esperienza del genere in Italia. Quelli che qui riportiamo sono i risultati dei primi due anni di trattamento riabilitativo in un campione di pazienti affetti da MH in termini di misure quantitative della prestazione motoria e di una valutazione qualitativa espressa da pazienti e familiari attraverso un questionario appositamente costruito.

Il protocollo multidisciplinare messo a punto comprende esercizi motori, riabilitazione cognitiva, logopedia e ginnastica respiratoria e prevede 3 ricoveri l'anno in regime intensivo della durata standard di tre settimane, utilizzando i 60 giorni rimborsabili dal Servizio Sanitario Nazionale. Nel periodo 2000-2002, 40 pazienti, 17 maschi (42,5%) e 23 femmine (57,5%) sono stati arruolati nel protocollo di riabilitazione e si sono sottoposti ad almeno un ricovero presso la "Nova Salus" di Trasacco. Al primo ricovero sono state raccolte le informazioni di base sul paziente e sulle caratteristiche cliniche della malattia. L'età media al primo ricovero era 52 anni, la durata di malattia circa 8 anni. Le caratteristiche funzionali al primo ricovero dei 40 pazienti riflettevano bene i criteri di inclusione nello studio (non oltre il III stadio Shoulson, assenza di patologia psichiatrica, una accettabile performance cognitiva). All'inizio ed al termine di ogni periodo di ricovero sono stati utilizzati i seguenti strumenti standardizzati per valutare la performance motoria: 1) SCALA DI TINETTI per valutare l'equilibrio e l'andatura; 2) PHYSICAL PERFORMANCE TEST (PPT) che misura la prestazione in alcuni compiti funzionali; 3) TOTAL MOTOR SCORE (TMS) che deriva dalla sezione motoria della UHDRS e valuta i segni e sintomi clinici della malattia. I confronti tra i punteggi pre e post ogni periodo di trattamento sono stati analizzati attraverso l'ANOVA e hanno evidenziato un significativo miglioramento nella prestazione dei soggetti considerati sulla Scala Tinetti e il Physical Performance Test (PPT) in tutti e 6 i ricoveri. In tutti i ricoveri i pazienti hanno avuto punteggi migliori dopo il trattamento anche sul TOTAL MOTOR SCORE (TMS) ma le differenze però sono risultate statisticamente significative solo per i primi 2 ricoveri. Ciò è parzialmente dovuto al minor numero di pazienti valutati attraverso il TMS a causa di un problema organizzativo della struttura di riabilitazione (venne a mancare il personale adibito alla valutazione e ci vol-

lero alcune mesi per addestrare il nuovo).

Per avere una migliore misura dell'effetto generale della terapia riabilitativa lungo l'intero periodo di trattamento è stato preso in considerazione un sottocampione di 11 soggetti che ha completato 6 ricoveri nell'arco dei 2 anni. Entrambe le scale TINETTI e PPT mostrano un significativo aumento dei punteggi alla fine di ogni ricovero. Non c'è effetto mantenimento tra ricoveri successivi ma allo stesso tempo non è visibile neanche un deterioramento rispetto ai valori del primo ricovero nell'arco dei due anni.

In conclusione questi risultati mostrano che attraverso la riabilitazione può essere ottenuto un miglioramento a breve termine della prestazione motoria dei pazienti con MH, così come si è visto un miglioramento in ogni successivo ricovero anche se non c'è mantenimento da un ricovero all'altro. Non è ancora stato investigato se l'eventuale prosecuzione del trattamento senza interruzioni potrebbe consentire un miglioramento più prolungato. Ad ogni modo la possibilità, sebbene parziale e temporanea di recuperare le abilità motorie perdute, sembra avere un forte effetto psicologico positivo sia sui pazienti che sui caregivers e sulle relazioni familiari, come evidenziato dalle risposte al questionario che esplorava gli effetti dell'esperienza di riabilitazione nella vita di tutti i giorni. Sono stati riferiti benefici generali dalla totalità dei rispondenti (in genere il caregiver, ma in alcuni casi il paziente stesso) e anche miglioramenti in aree specifiche come il controllo motorio, l'equilibrio, la riduzione delle cadute, il linguaggio, la deglutizione, l'umore, le relazioni familiari e sociali. La durata media di questi miglioramenti stimata da pazienti e familiari va da uno a tre mesi dopo la dimissione, solo pochi ne indicano la persistenza fino al successivo ricovero.

I risultati ottenuti ci hanno convinto che un simile programma di riabilitazione multidisciplinare è efficace nel migliorare sia il benessere fisico che psicosociale dei pazienti affetti da MH e che può concretamente contribuire ad un innalzamento della qualità di vita di malati e familiari.

L'esperienza di Trasacco può diventare un modello guida di buona pratica nel trattamento e nell'assistenza ai pazienti MH ed è auspicabile che venga "esportata e diffuso" anche in altre regioni d'Italia. Il protocollo, potrebbe inoltre essere esteso ad altre categorie di pazienti attribuendo un maggior peso alla terapia riabilitativa quale supporto terapeutico indispensabile nel trattamento e nella gestione delle patologie croniche neurodegenerative.

E' indispensabile sviluppare nel nostro Paese programmi di educazione e formazione per professionisti dell'area sanitaria volti a cambiare gli stereotipi tradizionali della medicina, solita considerare la MH e in genere la malattia cronica come senza speranza, e la riabilitazione come la Cenerentola del trattamento terapeutico.

\* Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione, Roma Italia



# LA MALATTIA DI HUNTINGTON NELL'ESPERIENZA LEGALE

di Giuseppe Aloja\*

**I**n questi anni ho avuto modo di conoscere, di incontrare e seguire da un punto di vista legale tante straordinarie persone.

Diversi sono stati i casi che abbiamo seguito insieme al dott. Di Tommaso. Posso affermare che da un punto di vista legale tutti i casi che abbiamo seguito sono stati definiti con una sentenza che riconosceva lo stato invalidante, e quindi la relativa prestazione, in altre parole la pensione d'inabilità o l'indennità d'accompagnamento.

Si sa che di norma, nel momento in cui un Tribunale emette una sentenza ed accoglie una richiesta di invalidità si dovrebbe essere soddisfatto. In un ottica strettamente legale è più o meno così ma, il riconoscimento del diritto all'assegno d'inabilità, alla pensione d'inabilità e all'indennità di accompagnamento, presuppone un accertamento sulle condizioni fisiche.

Da un punto di vista extra legale, umano e sociale, la sentenza di cui parlavo prima, è un sigillo, è la formalizzazione di un momento in cui la malattia è in uno stadio più o meno avanzato.

E' un momento in cui il dolore, fino a quel momento vissuto all'interno della famiglia, dell'associazione, tra gli amici, assume una veste pubblica, è riconosciuto dallo Stato.

Il tema dell'invalidità trae fondamento dalla nostra Costituzione.

L'invalidità civile in, particolare, rientra nella forma d'assistenza pubblica che trova il suo fondamento nel principio di solidarietà sociale sancito dall'art. 2 della Costituzione. L'invalidità che colpisce le persone occupate, i lavoratori, rientra nella cosiddetta "Previdenza".

Negli ultimi anni si sono susseguiti una moltitudine di provvedimenti legislativi, in tema di disciplina dell'invalidità Civile. Il quadro normativo attuale prevede prestazioni economiche diversificate, negli importi e nei requisiti, in relazione anche alla natura ed alla gravità delle menomazioni, ed in particolare:

- assegno d'invalidità civile previsto per i soggetti con un'età compresa tra i 18 ei 65 anni con una percentuale d'invalidità pari o superiore al 74%, che siano iscritti nelle liste di collocamento obbligatorio, che non abbiano reddito superiore ad un certo limite;
- pensione d'inabilità prevista per le persone d'età compresa tra 18 e 65 anni e totalmente e permanentemente invalidi al lavoro e che non abbiano reddito superiore ad un certo limite;
- indennità d'accompagnamento spettante ai sog-

getti invalidi al 100% che siano impossibilitati a deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore o non sono in grado di compiere gli atti quotidiani della vita. Non è soggetta a limiti d'età e di reddito.

- indennità mensile di frequenza, spetta ai minori di anni 18 che presentino difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età.

Sotto l'aspetto previdenziale, che interessa la stragrande maggioranza dei lavoratori privati, troviamo i seguenti benefici:

- l'assegno ordinario INPS richiede una riduzione della capacità lavorativa a meno di un terzo oltre ai requisiti contributivi
- la pensione di inabilità, richiede l'assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa, i requisiti contributivi e la cessazione del rapporto di lavoro
- l'assegno di accompagnamento dell'INPS

Da un punto di vista strettamente procedurale è importante sapere che dal 1 gennaio 2005, al verbale di rigetto dell'invalidità civile non va più proposto il ricorso amministrativo, bensì va presentato entro il termine di sei mesi dal ricevimento del verbale, pena la decadenza il Ricorso Giudiziario al Tribunale del Lavoro.

Tantissimi sono stati i colloqui telefonici, gli incontri, con i familiari di persone colpite dalla Malattia di Huntington. Le telefonate sono giunte da ogni regione d'Italia, dalla Sicilia alla Valle d'Aosta.

Oggetto dei nostri colloqui, il più delle volte non era lo stato invalidante dei propri cari, bensì problemi, questioni giuridiche più varie. Famiglie che vedevano nel problema che si presentava di volta in volta una montagna insormontabile.

Si aveva la sensazione che il filo conduttore che univa le diverse questioni fosse un senso di solitudine.

Questo a mio giudizio, perché la famiglia in quel momento si sentiva vulnerabile, abbandonata a sé stessa con il proprio carico di ansie e dolore.

A mio parere questa sensazione di vulnerabilità è dovuta in primo luogo al fatto che i familiari del malato concentrano tutte le loro energie alla cura e all'assistenza del familiare malato.

Trovare l'associazione, il medico o l'avvocato, con cui poter parlare, esporre il "problema", individuare una soluzione rappresenta per il nucleo familiare un grande sollievo.

Ritengo, che le Istituzioni, la società non possa lasciare al proprio destino, le persone e i familiari colpiti dalla Còrea.

Il mio auspicio è che un giorno, nelle aule di Tribunale non ci siano più cause con la richiesta di invalidità a causa di questa malattia.

Ciò, richiede da parte delle Istituzione un investimento nella ricerca scientifica, nel

funzionamento del Sistema sanitario.

Purtroppo, alcune leggi approvate in questi ultimi anni, ed in particolare la riforma del titolo quinto della Costituzione, la legge 40 sulla fecondazione assistita e sulla ricerca scientifica non vanno in questa direzione.

Io credo che nessuno si aspetti miracoli ma, è lecito aspettarsi, o meglio pretendere provvedimenti finalizzati all'integrazione sociale, alla ricerca



*Hélène Nardini, testimonial AICH - Roma ONLUS e Flora*

scientifica, alla creazione di un sistema di tutele e diritti sociali, in grado di dare sostegno ed una speranza di vita normale alle persone colpite dalla Còrea ed ai propri familiari.

*\* Avvocato e Consulente Legale AICH-Roma ONLUS*

## LA MALATTIA DI HUNTINGTON E L'ACCESSO AI FARMACI

di **Leonardo Calzetti\***

**L**a Tetrabenazina è una molecola sintetizzata nel 1958 da Roche e sviluppata come antipsicotico. Viene introdotta sul mercato nel 1961 per essere poi ritirata, per ragioni commerciali, nel 1969. Viene reintrodotta nel 1971 in Inghilterra, in virtù della sua efficacia nei disturbi ipercinetici.

Il suo utilizzo rimane limitato per molti anni, fino a quando Cambridge Laboratories ne acquisisce i diritti a livello mondiale. Inizia un lavoro di implementazione della documentazione regolatoria e di miglioramento del processo produttivo che porta al rilancio di tetrabenazina in UK con il nome commerciale Xenazine.

Parallelamente Cambridge stringe accordi di collaborazione con varie aziende a livello mondiale; e` a questo punto che le strade di Xenazine e di Chiesi Farmaceutici si incontrano.

La Chiesi Farmaceutici è un'azienda italiana con 70 anni di storia, impegnata nella scoperta, sviluppo, produzione e commercializzazione di farmaci etici, utili nella soluzione di importanti problemi di salute. La Chiesi è coinvolta principalmente nelle aree respiratoria, cardiovascolare e muscolo-scheletrica, oltre a diverse aree specialistiche in ambito neurologico quali Parkinson, Invecchiamento

Cerebrale, Epilessia e Schizofrenia.

La Chiesi è impegnata nell'ottenimento della registrazione in Italia di Tetrabenazina.

Il processo registrativo di un farmaco, attraverso procedura nazionale, prevede numerosi passaggi tecnici che generalmente durano diversi mesi. Possiamo riassumere le diverse fasi in tre grandi capitoli:

1. sottomissione all'Agenzia Italiana per il Farmaco (AIFA) del dossier registrativo da parte dell'azienda proponente e sua verifica formale da parte
2. valutazione tecnica da parte dell'AIFA ed emissione di un parere scientifico;
3. contrattazione prezzo e rimborsabilità e autorizzazione finale.

Ad oggi Xenazine e` in attesa di parere da parte dell'AIFA.

Si è a conoscenza del fatto che Xenazine può essere reperita oggi attraverso farmacie estere. Ciò comporta che i pazienti sono costretti a farsi carico del costo del farmaco e che il prezzo dello stesso non è regolamentato da nessuna autorità.

Si auspica pertanto che la procedura registrativa giunga quanto prima a conclusione, al fine di garantire a tutti i pazienti italiani l'accesso al farmaco.

*\*Marketing Manager Chiesi Farmaceutici - Divisione Specialistica Ospedaliera*