

ULTIME NOTIZIE DAL CONGRESSO DELLA HEREDITARY DISEASE FOUNDATION

*Prefazione e traduzione Dott.ssa Gioia Jacopini

**Nancy Wexler



All'inizio di Agosto si è tenuto a Cambridge, negli USA, un grande congresso internazionale organizzato dalla Hereditary Disease Foundation (HDF), una fondazione che finanzia la ricerca e sponsorizza workshops scientifici in cui ricercatori di tutto il mondo si incontrano allo scopo di condividere risultati e scambiarsi idee.

La Fondazione è stata creata da Milton Wexler, uno psicoanalista statunitense di gran fama deceduto nel 2007, che aveva avuto la moglie malata e aveva due figlie a rischio,



Milton Wexler

Nancy e Alice. "Sono diventato un attivista perché ero terribilmente egoista" disse il Dr. Wexler in una intervista rilasciata nel 1999 al Los Angeles Times. "Ero spaventato a morte dal pensiero che una delle mie figlie potesse ereditarla".

Nancy Wexler è stata presidente della HDF, ed ha svolto un ruolo fondamentale nella ricerca scientifica sulla MH. È stata una pioniera in questo campo facendo ricerca nella zona del lago di Maracaibo in Venezuela. Questo progetto ha contribuito in modo determinante alla conoscenza della malattia portando nel 1983 alla individuazione di un marker per il gene responsabile della malattia e nel decennio successivo, con un ulteriore coinvolgimento della HDF, è stato trovato il gene vero e proprio.

Alla fine di quest'ultimo congresso della HDF, Nancy Wexler ne ha scritto un entusiasmante report che pensiamo possa essere interessante per tutti coloro che sono in qualche modo coinvolti dalla malattia.

Cara Famiglia Huntington e cari amici,

abbiamo appena tenuto uno splendido raduno di intelletti! È stata davvero una celebrazione della vita di mio padre e del suo spirito!

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'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.

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 19 - 2012 - 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 Aich Roma Onlus 96152570584.

Indirizzi utili

AICH-Roma Onlus

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

Consulenza neurologica

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

Tel. 0630154459 (segretaria: Sig.ra Torlizzi)

Dott.ssa Maria Spadaro, Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento ambulatorio

E-mail: maria.spadaro8@virgilio.it - Cell. 3383607591

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

Consulenza genetica

Dott.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

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

Consulenza pneumologica

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 067136193

Consulenza medicina legale

Dott. Orazio Di Tommaso - Tel. 064451271

E-mail: dottorditommaso@libero.it

Consulenza psicologica

Dott.ssa Jacopini Gioia - Cell. 3391069090

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

E-mail: gioia.jacopini@aichroma.com

Dott.ssa Zinzi Paola - Tel. 0644252298

E-mail: paola.zinzi@istc.cnr.it

Consulenza nutrizionale

Prof. Giacinto Miggiano, Università Cattolica S. Cuore

Tel. 0630154176-30154635

Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

Presidente

Dott.ssa Francesca Rosati

E-mail: info@aichroma.com

Vice Presidente

Wanda Danzi Bellocchio

E-mail: wanda.danzi@aichroma.com

Tel. 0644242033 - Cell. 3355265409

Sito internet: www.aichroma.com



Nancy Wexler

La condivisione, la collaborazione, la reciprocità del rapporto tra chi è nuovo nel settore e quelli con una lunga esperienza, la gioia nel cementare le amicizie e nel risvegliarne di nuove, l'amore, il rispetto e la cura per l'altro sono stati unici e gratificanti!

Sappiamo quanto sia difficile la ricerca per capire la scienza. Ogni passo avanti rivela un nuovo mistero. Ma adesso la cima del Monte Everest sembra vicina - nonostante varie inversioni di percorso. Le nubi, i rovesci e le difficoltà si stanno schiarendo!

Dal 1 al 4 Agosto 2012, 315 scienziati di fama mondiale sono stati invitati a partecipare alla ottava celebrazione biennale della scienza della Fondazione Malattie Ereditarie (Hereditary Disease Foundation) tenutasi a Cambridge, Massachusetts. Tutti questi scienziati hanno partecipato attivamente – dando brevi informazioni o tenendo conferenze plenarie, presentando dati, oppure esponendo poster o facendo i moderatori di sessioni – stimolando discussioni attive e domande. Tutti i partecipanti invitati erano tenuti a contribuire attivamente - e lo hanno fatto!

I partecipanti provenivano da tutto il mondo, cioè Australia, Canada, Francia, Germania, Italia, Paesi Bassi, Nuova Zelanda, Portogallo, Svezia e Regno Unito.

I punti salienti sono stati troppo numerosi per trattarli individualmente! Tuttavia, per citarne solo alcuni - il Consorzio Stem Cell, guidato da Leslie Thompson, University of California, Irvine, sta facendo un vero progresso! Cellule staminali pluripotenti indotte dalla nostra pelle ci insegnano preziose lezioni sulla Malattia di Huntington. E possiamo utilizzare queste cellule umane come provette per testare nuove terapie!

Il tour de force di Jeff Kelly ci ha letteralmente fatto saltar fuori dalle scarpe! Noi tutti siamo saltati in piedi battendo le mani! Dopo più di 20 anni di determinazione, genio, intuizione, apprendimento da parte di medici e famiglie, imparando dai professionisti delle molecole, Jeff è ora in grado di curare un disturbo da aggregazione simile alla MH! Egli ha stabilizzato una proteina che causa una malattia chiamata amiloidosi transtiretina, e ha reso la proteina non-tossica.

Jeff lavora allo Scripps Research Institute di La Jolla, California. Lui e i suoi colleghi hanno formato una nuova società chiamata Therapeutics Proteostasis. L'azienda utilizza la stabilizzazione delle proteine e la rete di riparazione propria del corpo per curare le proteine che si aggregano o gli aggregati, come nella Malattia Huntington, nel Parkinson e nell'Alzheimer.

Judith Frydman, Stanford University, ha parlato del suo lavoro analogo utilizzando degli "accompagnatori", anche in questo caso servendosi dei meccanismi di riparazione naturali propri del corpo.

Katherine High, University of Pennsylvania, ha tenuto un discorso affascinante sul successo che ha ottenuto utilizzando vettori virali e la terapia genica per curare i bambini non vedenti con Amaurosi Congenita di Leber. Ha inoltre curato i pazienti affetti da emofilia! Molte delle cose imparate in questi settori le sta applicando alla sua collaborazione a lungo termine con Beverly Davidson, University of Iowa. Stanno usando la terapia genica e il silenziamento del gene per sviluppare una cura per la MH. Katherine ci ha dato un consiglio essenziale – VIA LIBERA PER ENTRAMBI, I TRATTAMENTI E LE CURE!!!!!!

Paul Patterson, California Institute of Technology, ha tenuto un discorso meraviglioso sullo sviluppo di possibili nuovi vettori virali per la terapia genica per la MH. Paul ha appena

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

** Autrice Nancy Wexler

pubblicato un libro affascinante intitolato: "Infectious Behavior: Brain-Immune Connections in Autism, Schizophrenia, and Depression".

Abbiamo ammirato le numerose, incredibili presentazioni e i poster! Abbiamo imparato a conoscere nuovi splendidi modelli murini – ciascuno dei quali ci offre spunti unici! Alcuni di questi modelli sono realizzati e analizzati da Gillian Bates, che ha fatto il primo topo al mondo con la MH. Il suo topo è ancora lo standard usato in tutto il mondo per insegnarci qualcosa sulla MH, a causa della sua riproducibilità e dei sintomi forti.

Gill e il suo team sono al Kings College di Londra. Gill è stata eletta Membro della Royal Society del Regno Unito, come Darwin, Newton, e altri luminari di un tempo. Di recente è stata eletta a far parte del Consiglio della Royal Society. Si tratta di uno straordinario onore – soprattutto per una donna!!!

William Yang, UCLA, ha creato un altro convincente topo con MH! Scott Zeitlin, University of Virginia, ha creato anche lui un nuovo topo MH, utilizzando una tecnica diversa innovativa. William e Scott, intaccando diverse parti della proteina attraverso la manipolazione genetica, sono in grado di porre domande critiche e trovare le risposte. Dove e come sono i modi migliori per indirizzare nuovi trattamenti e cure?

Così come era cominciata, la riunione si è anche conclusa su una nota molto alta. Abbiamo sentito dal Gene Team - David Housman, Massachusetts Institute of Technology, e Russell Snell, ora presso l'Università di Auckland, Nuova Zelanda - di mettere il gene umano della MH, che loro hanno trovato insieme ad altri, nelle pecore.

Jenny Morton, University of Cambridge, Regno Unito, si occupa di monitorare queste pecore per valutare il loro comportamento. Le pecore vivono in Australia e sono monitorate dal GPS - giorno e notte. Ora, otto anni dopo, i cambiamenti stanno emergendo. Sorprendentemente, Jenny ha scoperto che uno dei primissimi segni di difficoltà nelle pecore sono i cambiamenti comportamentali!! Perché è importante? Perché i nostri cervelli e i cervelli ovinii hanno circa le stesse dimensioni. Saremo presto in grado di testare nuove terapie e cure sulla pecora – inclusa la terapia genica!

Neil Aronin, University of Massachusetts, Bev Davidson, University of Iowa, e Jodi McBride, Oregon Health and Science University, tra gli altri, stanno tutti perfezionando la loro formazione lavorando sulle pecore!

I primi studi clinici per la terapia genica della MH sono orchestrati da molti gruppi di ricercatori di fama. In concomitanza con questo sforzo, la nostra stessa Anne B. Young, del Massachusetts General Hospital e della Harvard University, sta guidando lo sforzo per trovare biomarcatori per studiare l'efficacia della terapia genica. Sta funzionando? Un comune biomarker ci aiuterà a capirlo!

Con gli avanzamenti e la maggiore velocità nel sequenziamento dei geni e del RNA, e altre nuove tecnologie in grado di dare risposte più rapidamente, tutti abbiamo la sensazione che le nuove innovazioni siano all'orizzonte!

Nuovi trattamenti e farmaci sono alla nostra portata! Abbiamo solo bisogno di raggiungerli! Gene Hunters, Venezuela Team, New Recruits - festeggiamo il 20° anniversario della scoperta del gene MH trovando la CURA! CURIAMO LA MH PER SEMPRE!!

Molte grazie e tanto amore,
Nancy

COSA HA A CHE FARE IL CERVELLO DI PECORA CON LA MH?

Quanto sono intelligenti le pecore e perché i ricercatori sulla MH se ne occupano?

*Dott. Jeff Carroll - **Traduzione Dott.ssa Immacolata Carriero

Un eminente ricercatore sulla MH sta studiando quanto bene si adattino le pecore ai cambiamenti. Che ci crediate o no, questo lavoro potrebbe essere importante per lo sviluppo di trattamenti all'avanguardia per la MH



Cosa è un modello animale?

Pecore geneticamente modificate con un gene mutante HD possono risultare molto utili per trasferire i trattamenti dai laboratori ai pazienti umani. Le persone che si interessano di ricerca sulla MH sono probabilmente abituate a sentire notizie di scoperte scientifiche che utilizzano ratti, topi o addirittura lievito per aiutare gli scienziati a capire la MH. Usando l'ingegneria genetica, gli scienziati possono alterare il DNA di questi organismi per includere un gene mutante di huntingtina — simile a quello che causa la MH nelle persone. Quando lo fanno, gli animali mostrano sintomi in qualche modo simili a quelli visti nei pazienti affetti da MH. Gli scienziati chiamano questi organismi, geneticamente modificati, 'modelli' di MH.

Tuttavia, i sintomi di MH non sono mai replicati esattamente negli animali. I problemi motori che si verificano nelle persone, soprattutto i movimenti involontari simili ad una danza, chiamati 'corea', sono un buon esempio — questi non si verificano nei modelli animali. Ma se gli scienziati valutano la coordinazione motoria di topi o ratti, modelli di MH, inducendoli a correre su una barra rotante, cadono giù molto più rapidamente di un topo normale. Gli scienziati usano questo tipo di prove come misura dei problemi di movimento di un topo. Non è esattamente come la MH nell'uomo, ma vengono utilizzate parti analoghe del cervello.

Alcuni dei sintomi più disturbanti della MH sono quelli 'cognitivi', o del 'pensiero'. Testare le capacità mentali anche dei più intelligenti roditori è difficile. Gli scienziati possono provare a utilizzare una serie di 'rompicapi' per testare la capacità di pensare di topi e ratti, ma quanto bene essi corrispondano ai sintomi visti nelle persone è sempre stato motivo di discussione.

Inoltre, i cervelli umani sono grandi — circa 1500 grammi — mentre i cervelli dei topi sono piccoli — solo circa mezzo grammo. Dato che i cervelli dei topi sono così piccoli, è relativamente facile iniettarvi direttamente dei farmaci. Quei trattamenti potrebbero funzionare bene in topi di laboratorio, ma non sarebbero possibili negli esseri umani. Fare arrivare i farmaci nei grandi cervelli umani è un problema tipico per i trattamenti della MH, come il 'silenzamento genico', che richiede il rilascio del farmaco direttamente nelle zone colpite del cervello.

* Autore

** Psicologa, Membro del Direttivo AICH-Roma Onlus

Il fatto che sia relativamente semplice iniettare farmaci nel cervello di topo è uno dei motivi per cui le famiglie MH sentono parlare di tanti entusiasmanti risultati di laboratorio che non sembrano funzionare mai negli esseri umani.

Costruire un modello migliore

Dati questi problemi, che cosa possono fare gli scienziati? Alcuni stanno cercando di costruire modelli più grandi e migliori.

Anthony Chan, presso la Emory University di Atlanta, ha sviluppato un modello HD di scimmia — in effetti, è il primo modello scimmia di tutte le malattie genetiche umane. Le scimmie sono molto intelligenti, e hanno un cervello molto simile a quello umano, il che ne fa un'interessante area di ricerca. Ma le scimmie sono molto costose da accudire e utilizzare nella ricerca, e ci sono anche considerazioni etiche alle quali bisogna pensare.

Per fare un esempio, un esperimento che indaga se un farmaco migliori la MH in un topo potrebbe richiedere fino a un centinaio di topi. Testare così tante scimmie per ottenere risultati analoghi sarebbe impossibile, sia moralmente che finanziariamente.

Quindi, quali altre opzioni ci sono per avere un modello di MH in un organismo più grande? Jesse Jacobson, che lavora nel laboratorio del Prof. Russell Snell presso l'Università di Auckland, in Nuova Zelanda, ha sviluppato un modello HD di pecora, inserendo un gene di huntingtina mutante. "Terapie che hanno successo nelle pecore hanno molte probabilità in più di avere successo negli esseri umani". Perché un modello di pecora? Ebbene, le pecore hanno diversi vantaggi quando si tratta di creare modelli HD su grandi animali. Hanno un grande cervello, con forma simile al cervello umano. Sono anche incredibilmente economiche da mantenere (persino più economiche dei topi, se hai la terra da pascolo per loro).

Pecore?

Ma, non sono stupide le pecore? Nonostante il fatto che le pecore sono note per avere un'ottima memoria per i volti, nessuno ha mai formalmente testato quanto siano intelligenti. Sino allo sviluppo di un modello di pecora HD nessuno avrebbe mai pensato di porsi il problema.

Qui si inserisce la Prof.ssa Jenny Morton. È da lungo tempo ricercatrice sulla MH, ha lavorato con modelli murini di HD dalla fine degli anni '90, presso l'Università di Cambridge, nel Regno Unito. Quando ha sentito parlare del modello di pecore "ha pensato che sarebbe stato splendido avere un grande modello animale", ma data la sua esperienza con esperimenti sul comportamento dei topi ha pensato "che sarebbe uno spreco se non facessimo anche l'analisi del comportamento". Quindi ha presentato una domanda per collaborare.

Dopo essersi inserita nel progetto, ha cominciato ad avere problemi. Come dice lei stessa, "in un primo momento ho pensato che non sarebbe stato possibile. La letteratura sui processi cognitivi delle pecore era molto limitata". Un altro problema era trovare le pecore da testare. Il suo finanziamento non era ancora arrivato, e non era chiaro dove avrebbe potuto prendere animali per iniziare i suoi esperimenti. Vicino a casa sua, in Gran Bretagna, c'erano alcuni "vecchi agnelli, un'eccedenza rispetto al necessario che stavano per essere mandati al macello". Senza che il suo finanziamento alla ricerca venisse approvato, usò la propria carta di credito per acquistare alcuni degli agnelli. Pensò che

“L’unico modo per poter imparare qualcosa su di loro era averne alcuni miei. Li feci abituare a me mettendo i giornali della domenica nei loro recinti e leggendoli lì, con loro”.

Quali test sono stati fatti?

Una volta che la Morton si convinse che le pecore erano probabilmente più intelligenti di quanto fosse dato loro credito, progettò un esperimento più grande, che fu condotto in Australia. Le pecore, in questo esperimento, furono testate utilizzando ricompense in cibo, nascoste dentro secchi alle estremità dei bracci di un labirinto. Poiché gradiscono il cibo premio, fu facile addestrare le pecore alla ricerca di un secchio con un certo colore o forma. Tutte le pecore imparavano molto velocemente quale secchio conteneva il loro cibo. Sorprendentemente, anche dopo un intervallo di 6 settimane, le pecore erano ancora in grado di ricordare in quale secchio avrebbero dovuto cercare il loro premio.

Dunque le pecore possono imparare, ma questo come si applica alla MH? Ci sono alcuni tipi di compiti cognitivi che risultano essere molto difficili per le persone affette da MH. I familiari conoscono bene le difficoltà che essi hanno ad adattarsi al cambiamento. Gli psichiatri chiamano “perseverazione” l’impossibilità a modificare pensieri o azioni, ed è un vero problema nella MH.

La Morton scoprì che le pecore normali erano abbastanza intelligenti per testare alcuni di questi tipi di comportamento. Quando il cibo veniva spostato in un secchio di colore diverso, e le pecore dovevano cercare in un secchio che prima era ‘sbagliato’, inizialmente avevano delle difficoltà ma, ben presto, apprendevano la nuova regola. Erano possibili anche scambi più complessi, come fare ignorare il colore e invece guardare la forma del secchio. In breve, le pecore erano in grado di eseguire questi compiti meglio di quanto ci si sarebbe aspettati.

E adesso?

Una volta stabilito che questi test complessi sul modo di pensare si potevano fare con le pecore, la Morton ha aperto la strada del loro uso negli esperimenti sulla MH. Dato che lei sa come si comporta una pecora normale in questo genere di esperimenti, può testare le pecore con il gene mutante HD, e vedere se sono comparabili. Questo apre la porta all’uso delle pecore per la sperimentazione di possibili trattamenti per la MH.

E, come tutte le famiglie con MH sanno, oltre ai semplici problemi di capacità cognitiva, ce ne sono altri associati all’espressione del gene mutato. I problemi emotivi sono comuni nella malattia, e a loro volta provocano grandi sofferenze nelle famiglie. Anche qui, le pecore potrebbero aiutarci a saperne di più. Come la Morton dice, “le pecore sono in grado di eseguire compiti cognitivi che sappiamo essere utili per cogliere le anomalie dei pazienti con MH. Esse hanno, inoltre, una complessa vita sociale, e mostrano emozioni. Sto cercando di ideare dei test per misurare le interazioni sociali tra le pecore”. Questi comportamenti sorprendentemente complessi potrebbero aiutarci a comprendere meglio la MH, e a sapere se una determinata terapia data a un modello MH di pecora sia veramente efficace.

Può sembrare sorprendente, ma testare certe terapie per la MH nelle pecore è un grande miglioramento. Si alza il livello per arrivare al successo, in quanto sarà più difficile trattare il grande cervello delle pecore rispetto al minuscolo cervello dei roditori. Ma questo significa che terapie che hanno successo nelle pecore avranno più probabilità di successo nei pazienti umani.

* Autore

** Psicologa, Membro del Direttivo AICH-Roma Onlus

ASSOCIAZIONISMO E MALATTIA DI HUNTINGTON: UN FENOMENO ITALIANO

Il Direttivo AICH-Roma Onlus

Quando, negli anni '70, Angela Vallegiani Panigada fondò la prima Associazione Italiana Còrea di Huntington (A.I.C.H) collegandosi alle già esistenti associazioni internazionali aggregate nella International Huntington Association (I.H.A), associazionismo e volontariato erano, in questo Paese, parole dal sapore straniero. Da noi, fare assistenza veniva assimilato al fare beneficenza, ed era attività svolta soprattutto da istituzioni religiose.

Dal nulla siamo passati al molto e, ormai, persino al troppo. Intorno alla Malattia di Huntington, forse non rara ma certo non frequentissima, c'è stato negli ultimi dieci, quindici anni, uno sproporzionato fiorire di associazioni che ancora persiste. Un atteggiamento tutto italiano, guardato con ironica sufficienza a livello di associazioni internazionali (IHA – EHA).

Certo, il fenomeno italiano può essere letto come l'ennesima espressione dell'individualismo nazionale: nessuno mi può rappresentare se non io stesso.

Eppure, a noi che il fenomeno lo abbiamo osservato con attenzione, la spiegazione individualistica appare come banale folklore. In realtà, in una società che, dopo anni di grandi ideali, tristemente perdeva sogni e valori, si è andata affermando un'ottica "utilitaristica" che vede nella creazione di un'associazione il mezzo per acquisire un potere, di ruolo e di risorse, per quanto limitato possa essere.

La presenza di una molteplicità di associazioni potrebbe far ipotizzare un'utile divisione dei compiti: qualcuna, più abile/fortunata a reperire fondi, dedicata perciò a contribuire a finanziare i centri di ricerca più accreditati; qualche altra, meglio equipaggiata a offrire servizi, impegnata a rispondere alle richieste.

Purtroppo così non è, l'atteggiamento prevalente è conflittuale: all'interno della struttura, conflitti fra base e leadership; all'esterno, conflittualità tra l'una e l'altra, per contendersi attenzione e risorse. Nascendo intorno al tema di una malattia, molte di queste associazioni sono di fatto l'acritico strumento delle ambizioni personali di professionisti in ambito sanitario e certo è facile, soprattutto per i familiari di un malato, stabilire un rapporto di dipendenza con una figura medica. Chi amministra la medicina è l'officiante di un rito antico, con una sua sacralità.

Fra tanto indefinito fiorire associativo, le tre antiche sorelle AICH – Milano, Roma e Napoli – colgono l'occasione del Congresso del 13 Ottobre a Roma per ritrovarsi insieme riconoscendo un comune fondamento etico che vede nel paziente e nei suoi familiari sempre un fine e non un mezzo. Il nostro invito ai naviganti che, fra tante sirene, non sanno come orientarsi, è verso l'acquisizione di una maggiore consapevolezza.

Chi guida un'associazione ha il dovere di tenere sempre aperta la linea di comunicazione con la base e ascoltarne le esigenze.

Chi è alla base ha la grande responsabilità di dar conto del proprio operato, cercando di farne un modello d'intervento non solo rispetto al proprio paese ma anche per la comunità internazionale, la grande famiglia Huntington.

Per realizzare questi obiettivi serve informazione, capacità di non confondere il fare rumore con il concreto agire. Solo la conoscenza rende liberi nelle scelte e progettuali in modo innovativo.

IL RICONOSCIMENTO DELL'INVALIDITÀ CIVILE PER MALATTIA DI HUNTINGTON

*Dott. Orazio Di Tommaso

Senza dilungarci troppo sulla Corea o Malattia di Huntington, ci limitiamo a premettere che le linee guida internazionali diffuse dalla International Huntington Association (IHA) e dalla World Federation of Neurology (WFN), rappresentano una fondamentale indicazione per buona parte dei protocolli oggi in uso nel mondo e prevedono che la conferma della diagnosi di MH si esegua con un test genetico.



Tuttavia è doveroso specificare altresì che un risultato positivo al test genetico (che indica la presenza di mutazione nel gene della MH) non rappresenta una diagnosi di malattia nei soggetti asintomatici ovvero in assenza di segni di MH; è infatti fondamentale per stabilire se un individuo sia effettivamente affetto dalla malattia, il riscontro clinico della presenza dei sintomi tipici mediante una visita neurologica. In tal senso è preferibile una visita neurologica presso un medico che abbia familiarità con MH, poiché i sintomi possono somigliare a quelli di altri disturbi come il Parkinson, l'Alzheimer o ancora con alcune forme di schizofrenia.

Proprio a causa della somiglianza dei sintomi della MH con gli altri disturbi appena citati, le Commissioni Mediche Locali delle ASL e le Commissioni Mediche Superiori dell'INPS, nella valutazione del grado di invalidità permanente e della permanenza rispetto all'attribuzione, conferiscono fondamentale importanza Medico-Legale sia alla sintomatologia clinica evidente ed attestata dai certificati redatti in sede di visite neurologiche, sia ai risultati dell'analisi genetica.

Il solo manifestarsi della sintomatologia clinica infatti, sulla base di circolari interne emanate dall'INPS indirizzate ai medici valutatori, impone agli stessi di potersi esprimere esclusivamente sulla gravità della sintomatologia e pertanto sul grado percentuale di invalidità permanente conseguente ad essa; tale grado viene valutato facendo riferimento alle seguenti 2 voci tabellari del DM del 5 febbraio 1992 attualmente in vigore:

7348 - SINDROME EXTRAPIRAMIDALE PARKINSONIANA O COREIFORME O COREOATETOSICA = 41-50 % di Invalidità

7346 - SINDROME EXTRAPIRAMIDALE PARKINSONIANA O COREIFORME O COREOATETOSICA GRAVE = 91-100 % di Invalidità

Sebbene la manifestazione dei sintomi e le certificazioni neurologiche risultino fondamentali per valutare il grado percentuale di invalidità, purtroppo non risultano sufficienti per configurare il requisito della permanenza dello stesso nel tempo; in mancanza di una conferma mediante test genetico infatti, le Commissioni Mediche Superiori dell'INPS conferiscono di norma un grado di I.P. sempre rivedibile nel tempo nonostante l'andamento notoriamente progressivo della MH.

Inoltre, nel caso in cui il grado di invalidità raggiunga il 100% e si configurino i requisiti che danno diritto all'indennità di accompagnamento ai sensi della L. 18/1980 (incapacità di deambulare autonomamente senza l'aiuto permanente di un accompagnatore e/o compiere autonomamente gli atti quotidiani della vita), non essendo presente nel DM 2 agosto 2007 una voce specifica per la MH, l'accertamento della mutazione mediante il test genetico permette di far rientrare inequivocabilmente la stessa nella voce 9) del decreto, e cioè nelle **“Patologie cromosomiche e/o genetiche e/o congenite con compromissione d'organo e/o d'apparato che determinino una o più menomazioni contemplate nel presente elenco”**. Per soddisfare i requisiti del decreto sono necessari infatti la diagnosi della specifica condizione patologica causa di grave compromissione dell'autonomia personale, la valutazione prognostica e la compromissione funzionale di organo e/o di apparato, sulla base degli accertamenti effettuati; risulta quindi evidente che per soddisfare appieno tali requisiti, e per ottenere quindi la non rivedibilità della prestazione concessa, sono necessari sia le certificazioni neurologiche che il test genetico specifico con diagnosi circostanziata e probata da accertamento scientifico.

L'opportunità di eseguire il test genetico e di esibirlo in sede di visita per il riconoscimento dello stato di invalidità civile quindi risulta necessaria al fine di evitare spiacevoli e di fatto del tutto inutili visite di revisione per una patologia che ha caratteristiche di irreversibilità.

Va aggiunto infine che mentre i primi test genetici erano laboriosi e richiedevano un campione di sangue di diversi membri della famiglia, il “test genetico diretto” disponibile ai nostri giorni è, oltre che molto più accurato, eseguibile con il solo campione di sangue dell'individuo che si sottopone al test e pertanto risulta essere di esecuzione estremamente più rapida e semplice; vista la semplicità di esecuzione quindi, dal punto di vista Medico-Legale è doveroso raccomandarne l'esecuzione per poter esibire un risultato di probante certezza della condizione di MH in sede di visita presso le varie commissioni Medico-Legali dei vari Enti preposti. Questo discorso vale sia al fine dell'ottenimento dell'assegno di invalidità civile, che della pensione di inabilità, ma anche per godere della cosiddetta indennità di accompagnamento o del riconoscimento dello stato di handicap grave (Legge 104/92) per i malati di Corea allo stadio medio - alto.

News

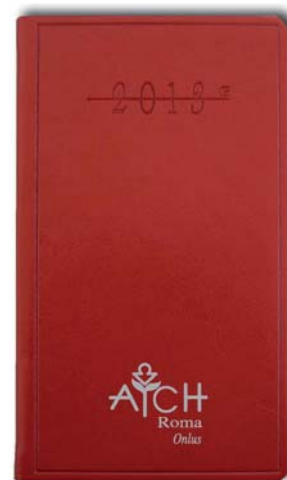
Stiamo realizzando il "Calendario 2013" che arriverà nelle vostre case con il giornale di dicembre; ancora una volta sarà realizzato con le foto dei volontari che operano concretamente per essere vicino a voi, ammalati e familiari nonostante le molteplici difficoltà. Sono le stesse persone che l'Associazione può mettervi a disposizione quando avete bisogno di sentire una parola di conforto, o di avere una consulenza oppure una visita neurologica nel più assoluto rispetto della vostra privacy.

Al calendario può essere allegata la nostra "Agenda 2013", una piccola agenda personalizzata che, insieme, possono essere un piccolo gradito dono per il Natale.

Per tutti coloro che desiderano riceverli possono inviare un fax di richiesta allo **06.44242033** oppure una e-mail a **wanda.danzi@aichroma.com**.

La donazione minima è di € 10,00 comprensive di spese postali.

Attendiamo le vostre richieste....



Vogliamo incontrarci prima di Natale per darci un saluto e trascorrere un po' di tempo insieme?

Vi aspettiamo giovedì 20 dicembre nella nostra sede in Via Nomentana 56, qualche pasticcino, un bicchiere di prosecco un po' di chiacchiere fra amici per salutare il Natale ed il 2013.



Guida pratica all'Alimentazione nella Malattia di Huntington



Sbrigati & Aspetta



Storia di una famiglia

La libreria di AICH Roma

I libri possono essere richiesti compilando il coupon che è inserito sul nostro sito www.aichroma.com, chiamando la sede dell'Associazione contattando la Sig.ra Wanda Danzi Bellocchio allo **06.44242033** oppure inviando una mail a: wanda.danzi@aichroma.com.

Con un contributo minimo di 10 Euro cadauno (incluse spese postali) si riceverà il libro oppure i libri direttamente a casa propria.

I versamenti si possono effettuare attraverso:

c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca di Roma - Roma Nomentana
codice IBAN: IT 74 Q 02008 05109 000010221899

Causale Libro:

- GUIDA PRATICA ALL'ALIMENTAZIONE
- SBRIGATI & ASPETTA
- STORIA DI UNA FAMIGLIA



"Ci vuole molta leggerezza per non perdere l'equilibrio!"

L'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma Onlus è il punto di riferimento di circa 5.000 persone a livello nazionale e nella sua sede di Via Nomentana 56 mette gratuitamente a disposizione delle famiglie colpite dalla malattia: VISITE NEUROLOGICHE, CONSULENZE GENETICHE, PSICOLOGICHE e MEDICO LEGALI. Aiuta anche tu l'A.I.C.H.-Roma Onlus, un'associazione di volontariato che assiste pazienti e familiari a rischio.

"Anche un piccolo aiuto può fare la differenza"

SE VUOI AIUTARCI:

AICH-ROMA ONLUS
c/c postale n. 35453000 Unicredit Banca:
IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

5xmille: C.F. 96152570584



AICH-Roma ONLUS
Via Nomentana, 56 - 00161 Roma Italia
Tel./Fax: 3906.44242033
Sito web: www.aichroma.com
e-mail: info@aichroma.com