



# A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 26 - n. 2

(Aprile - Giugno 2019)

registrato Tribunale di Roma  
n. 177 del 26 aprile 1994

## IN EVIDENZA!

In attesa delle sperimentazioni di terapia genica basata sul Micro RNA: pronti al futuro!

Pagine 1-3

## INFORMAZIONI

La Malattia  
L'Associazione  
Numeri Utili

Pagina 2

## IN EVIDENZA!

Studio dell'instabilità somatica come modificatore della storia naturale della malattia

Pagine 4

Lavorare insieme come comunità per portarci avanti nel futuro

Pagina 5

La forza di sperare

Pagina 5

L'archivio di AICH Roma

Pagina 6,7

Lettera di Francesco

Pagina 7

## PUBBLICAZIONI

Guida pratica all'alimentazione

Sbrigati & aspetta

Storia di una famiglia

La Malattia di Huntington Giovanile

Affrontare il rischio genetico

Il cuore e l'Africa

Pagina 8

## IN EVIDENZA

### IN ATTESA DELLE SPERIMENTAZIONI DI TERAPIA GENICA BASATA SUL MICRO RNA: PRONTI AL FUTURO!

Dott.ssa Anna Rita Bentivoglio<sup>(\*)</sup>



Dott.ssa Annarita Bentivoglio

La relazione sulla terapia genica basata sul Micro RNA con somministrazione in un unico trattamento presentata dalla Dottoressa Astrid Valles Sanchez della compagnia UniQure di fronte ad un attento e curioso pubblico di familiari e malati ha entusiasmato anche i molti medici e ricercatori presenti in sala. Gli studi preliminari condotti sui modelli animali sono molto promettenti e hanno permesso alla compagnia olandese/americana UniQure in tempi relativamente

brevi per la ricerca scientifica di programmare l'avvio di uno studio clinico randomizzato e controllato di fase I/II del loro farmaco AMT-130, per valutarne la sicurezza, la tollerabilità e l'efficacia in pazienti con MH. I dettagli della sperimentazione sull'uomo, che per ora sarà condotta solo negli Stati Uniti, saranno disponibili a breve (nel giro di qualche settimana!) sul sito <https://clinicaltrials.gov> e i primi dati di sicurezza sulla procedura chirurgica potrebbero già essere annunciati prima della fine di quest'anno. Se tutto procederà al meglio speriamo come è stato per gli Aso di avere sperimentazioni anche in Europa in un prossimo vicino futuro.

La somministrazione unica di farmaco, una terapia permanente insomma, ha sicuramente un enorme fascino rispetto ad altre soluzioni che prevedono rilasci ripetuti e d'al-

SE VUOI AIUTARCI:

5xmille: C.F. 96152570584

A.I.C.H.-ROMA ONLUS  
c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca:

IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

## La Malattia

La Malattia di Huntington (MH) è una malattia genetica che colpisce il sistema nervoso causando il progressivo deterioramento delle capacità fisiche e mentali dell'individuo che ne è affetto. La MH deve il suo nome a George Huntington, il medico americano che per primo descrisse i sintomi e il decorso della malattia in un articolo scritto nel 1872.

La malattia è ereditaria ed ogni figlio di una persona colpita può avere a sua volta ereditato il gene mutato che ne è responsabile. Chi ha ereditato quel gene inevitabilmente svilupperà la malattia nel corso della sua vita a meno che non muoia per altre cause prima di manifestarne i sintomi. L'età media di insorgenza della malattia è intorno ai 40 anni ma esiste una grande variabilità per cui essa può manifestarsi durante l'arco di vita dell'individuo, da prima dei 10 anni ad oltre i 70. I primi sintomi sono ambigui: possono apparire a livello neurologico sotto forma di movimenti involontari e incoercibili (da cui il termine Còrea, dal greco antico: "danza"), o a livello psichico come nette alterazioni della personalità (stati depressivi, aggressività). Man mano che la malattia progredisce l'articolazione delle parole diventa lenta e impacciata, deglutire difficile, l'andatura appare incerta e oscillante. Le capacità di ragionamento e giudizio mostrano un netto deterioramento. Non ci sono farmaci in grado di prevenire, curare o arrestare la malattia il cui decorso si snoda per lunghi anni. Molto è stato scoperto sulla patogenesi della MH ma molto rimane ancora da scoprire ed è per questo motivo che è essenziale sostenere la ricerca scientifica.

## L'Associazione italiana Còrea di Huntington - Roma Onlus

L'A.I.C.H.-Roma Onlus è una associazione nata per iniziativa di un gruppo di malati e loro familiari, di medici, di ricercatori e di persone interessate a questo problema. È iscritta nel Registro Regionale delle Organizzazioni di Volontariato del Lazio con decreto del Presidente della Giunta Regionale n° 984 del 7/7/1999. Ciò, oltre a rappresentare un riconoscimento ufficiale delle attività fin qui realizzate, conferisce alla Associazione personalità giuridica, vale a dire che l'A.I.C.H.- Roma Onlus potrà proteggere meglio gli interessi delle persone ammalate di Còrea di Huntington.

Le donazioni a favore delle Onlus, usufruiscono di particolari benefici fiscali. Si possono dedurre dal proprio reddito le donazioni a favore di A.I.C.H.-Roma Onlus per un importo non superiore al 10% del reddito complessivo dichiarato e nella misura massima di 70.000,00 euro annui (art. 14 Comma 1 del Decreto Legge 35/05).

Per le aziende è possibile dedurre le donazioni a favore di A.I.C.H.-Roma Onlus per un importo non superiore a 2065,83 euro o pari al 2% del reddito d'impresa dichiarato (art. 100 comma 2 del Dpr 917/86).

### L'A.I.C.H. - Roma Onlus lavora per:

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

### Ha realizzato:

- bollettini ed opuscoli informativi,
- organizzazione di gruppi di sostegno,
- iniziative sociali,
- progetti di ricerca/intervento nell'ambito della medicina riabilitativa,
- numerosi congressi a carattere nazionale.

### Ha inoltre in programma di:

- sviluppare attività in campo socio-sanitario,
- potenziare le ricerche nel settore della terapia e dell'assistenza.



# A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS

Anno 26 - 2019 - n. 2

Periodico - Spedizione in abbonamento postale - Roma

Registrazione Tribunale di Roma n. 177 del 26 aprile 1994

Editore

A.I.C.H. - Roma Onlus

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Direttore responsabile

Sergio Cecchini

Direzione e Redazione

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Amministrazione

00161 Roma - Via Nomentana, 56 - Tel. 0644242033

Stampa

Blu Grafic - Roma

### Se vuoi aiutarci:

c/c postale n. 35453000

Unicredit Banca di Roma (Ag. Roma Nomentana)

Coordinate IBAN: IT 74 Q 02008 05109

000010221899 5xmille: firma nel riquadro dedicato alle Organizzazioni Non Lucrative (Onlus), riporta sotto la tua firma, il C.F. di A.I.C.H.- Roma Onlus 96152570584.

### Indirizzi utili

A.I.C.H.-Roma Onlus

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

Visite neurologiche

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

Per appuntamento E-mail: [flavia.torlizzi@policlinicogemelli.it](mailto:flavia.torlizzi@policlinicogemelli.it)

Tel. 06.30155633 - Dal lunedì al venerdì ore 12-14

Dott.ssa Silvia Romano

Per appuntamento ambulatorio

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

Consulenza genetica

Dott.ssa Marina Frontali - Tel. 0649934222-3

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

Visita Pneumologica e Medicina Interna

Dott.ssa Laura Torrelli - Tel. 0644242033

E-mail: [laura.torrelli@aichroma.com](mailto:laura.torrelli@aichroma.com)

Consulenza medicina legale

Dott. Orazio Di Tommaso - Tel. 064451271

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

Consulenza legale

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

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

Consulenze psicologiche

Dott.ssa Gioia Jacopini

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

Dott.ssa Marcella Solito

Per appuntamento ambulatorio - Tel. 06.44242033

dalle ore 9 alle 12

E-mail: [marcella.solito@aichroma.com](mailto:marcella.solito@aichroma.com)

Gruppi di sostegno

Sig.ra Lucia Angelica - Tel. 065115854

E-mail: [lucia1941@aichroma.com](mailto:lucia1941@aichroma.com)

Presidente

Dott.ssa Francesca Rosati

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

Vice Presidente

Wanda Danzi Bellocchio

E-mail: [wanda.danzi@aichroma.com](mailto:wanda.danzi@aichroma.com) - Cell. 3355265409

Web Master

Aurelio Cordi

E-mail: [aurelio.cordi@gmail.com](mailto:aurelio.cordi@gmail.com)

Dott. Paolo Zappata

È sempre con noi anche se non può più visitare.

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

tro canto anche in questo caso è comunque necessaria una procedura invasiva chirurgica per permettere al farmaco di entrare nelle cellule cerebrali mediante un vettore virale. La tecnica necessaria per trasportare a livello intratecale nel cervello la sostanza è quella stereotassica, è quindi necessaria una sofisticata procedura neurochirurgica che verrebbe praticata però sul paziente un'unica volta.

Alcune riflessioni sulla tecnica e sulla sicurezza della procedura sono interessanti e doverose, e possono essere utili a dirimere dubbi e a sciogliere riserve e paure sulla stessa che legittimamente pazienti e familiari possono nutrire.

La chirurgia stereotassica è già utilizzata da molti anni per la stimolazione cerebrale profonda in malattie come il Parkinson e la Distonia, e la Unità Operativa dei Disturbi del Movimento della Neurologia del Gemelli ne ha una vastissima esperienza che ci permette di considerarla una tecnica sicura ed efficace, il cui impiego nella terapia di queste malattie è ormai uscito dalla fase sperimentale ed è ben consolidato. L'utilizzo di immagini di risonanza magnetica effettuate nei giorni precedenti l'intervento fuse con le immagini delle strutture del cervello ottenute con la TC (tomografia computerizzata) permettono di inserire un elettrodo e di farlo procedere all'interno delle strutture cerebrali in modo da raggiungere il "bersaglio" ovvero i



nuclei che devono essere stimolati, in maniera precisissima e mirata evitando le strutture vascolari circostanti e quindi riducendo al minimo il rischio di sanguinamento. La Neurochirurgia del Gemelli è dotata di sala chirurgica attrezzata con la più moderna tecnologia e nuovi macchinari all'avanguardia, in particolare da un anno è disponibile un apparecchio per fare la TC intraoperatoria, ovvero senza spostare il paziente dal lettino chirurgico. Questo permette di ridurre il tempo dell'intervento e i disagi degli spostamenti del paziente in altri reparti per effettuare esami minimizzando ulteriormente le eventuali remote, ma pur sempre possibili, complicanze della procedura.

Siamo quindi pronti a questo futuro prossimo che ci auguriamo ricco di novità positive dal mondo della ricerca e nel frattempo il nostro gruppo cresce e si arricchisce di nuove collaborazioni tra cui una vecchia conoscenza dell'associazione, la Dottorssa Paola Zinzi che dopo

aver concluso una esperienza lavorativa nell'ambito del Network Europeo Huntington come coordinatore e monitor del registro globale Enroll-HD e prima ancora di quello europeo Registry, sarà da settembre prossimo in forza al nostro team. Una attiva collaborazione con il gruppo di Genetica del Gemelli ha inoltre portato il giovane genetista Dott Alessandro Vaisfeld in Germania ad Ulm per un periodo di formazione e ricerca sulla MH con il Prof. Bernhard Landwehrmeyer, uno dei neuroscienziati più attivi nella ricerca per la Malattia di Huntington.

Il Dott. Alessandro Vaisfeld ha iniziato a lavorare su alcuni aspetti molto interessanti della malattia e sta proseguendo nei nostri laboratori le ricerche iniziate ad Ulm.

Nell'articolo che segue il Dott. Vaisfeld spiega, per quanto è possibile, la sua ricerca. □

\* Neurologo, Istituto di Neurologia Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

# STUDIO DELL'INSTABILITÀ SOMATICA COME MODIFICATORE DELLA STORIA NATURALE DELLA MALATTIA

Dott. Alessandro Vaisfeld<sup>(\*)</sup>



**N**ella Malattia di Huntington l'età di esordio delle principali manifestazioni cliniche è piuttosto variabile. È ormai ben noto che essa dipende in larga parte dal numero di triplette CAG presenti sebbene, a parità di dimensioni dell'espansione, si osservi una certa variabilità fra individuo e individuo.

Questa sembra essere legata ad un fenomeno chiamato *instabilità somatica* delle triplette ripetute. Si tratta, in sostanza, del fatto che, se contiamo il numero di triplette presente in ogni singola cellula troviamo che le varie cellule hanno numeri diversi di triplette. Questo accade soprattutto quando le triplette sono oltre il numero di 35. Anche il sangue, che viene usato per il test genetico ci dà un numero modale di triplette (ad esempio 45 CAG). Ma se eseguiamo la stessa analisi su ogni singola cellula potremmo trovare o un numero di CAG più alto, frutto di espansione, o più basso, frutto di una riduzione delle triplette... È stato visto che la

massima differenza tra il numero di triplette di singole cellule è proprio nel cervello e in particolare nel nucleo striato che è la sede iniziale (benché non esclusiva) della Malattia di Huntington.

È stato visto che nei pazienti, a parità di triplette al test genetico, le persone con età di esordio più precoce presentano nelle cellule nervose un numero di triplette assai maggiore di quello rilevabile nel sangue. Questo fenomeno per il momento è stato descritto in cellule del cervello. Visto, però, che non è possibile prelevare cellule cerebrali per valutare quanto si sono espanse le triplette e quindi per avere, ad esempio, una valutazione più accurata dell'età a cui comincerà la malattia, si è pensato di studiare i geni che possono influire sull'instabilità delle triplette tra le diverse cellule. Tuttavia, le varianti geniche finora identificate hanno scarsa ricaduta nell'interpretare quello che succede nella realtà della malattia umana. Date queste premesse, in collaborazione con il gruppo del Prof. Bernhard Landwehrmeyer dell'Università di Ulm, abbiamo deciso di valutare l'instabilità somatica (cioè la variabilità del numero di triplette) su serie di cellule differenti di sangue periferico, con l'intento di vedere se troviamo una popolazione di cellule che abbia una instabilità delle triplette tale da poterci permettere una migliore previsione dell'età all'esor-

dio. Lo studio è in corso e la fase di arruolamento dei pazienti è attiva: ad oggi sono stati prelevati campioni di sangue da circa 15 pazienti.

L'obiettivo è quello di determinare il grado di instabilità somatica delle triplette CAG espanse attraverso il calcolo di un indice di instabilità delle triplette in tessuti facilmente prelevabili di pazienti MH. Il passo successivo sarà quello di correlare l'indice così ottenuto con alcune caratteristiche della malattia, tra cui l'età di esordio dei disturbi motori e la progressione della malattia. Tutto questo potrebbe avere grande rilevanza nel fornire nuovi dati di supporto alla comprensione del complesso meccanismo patogenetico MH nell'Uomo.

La partecipazione è su base volontaria; nel colloquio informativo che precede l'eventuale prelievo di sangue viene chiaramente spiegato ai partecipanti che i risultati saranno utili nel loro complesso. Non sono invece previste, nello studio pilota in corso informazioni clinicamente utili per il singolo individuo.

Per concludere, teniamo a rimarcare come il solo numero di CAG ad oggi non è utilizzabile per predire l'età di esordio nel singolo paziente, poiché vi sono persone con lo stesso numero di CAG ed età di esordio dei sintomi estremamente variabile [3]. Gli strumenti informativi che si possono trovare in rete e che promettono di predire l'esordio e il decorso della condizione solo in base al numero di CAG riscontrate nel test genetico, sono pertanto da considerare del tutto inaffidabili e il loro utilizzo è assolutamente sconsigliato. □

<sup>\*</sup> Genetista, Istituto di Medicina Genomica Univ, Cattolica del S. Cuore

## LAVORARE INSIEME COME COMUNITÀ PER PORTARCI AVANTI NEL FUTURO

Astrid Valles Sanchez<sup>(\*)</sup>



**H**o avuto un'esperienza meravigliosa visitando l'AICH-Roma nel fine settimana del 18 maggio, nonostante la pioggia inaspettata per il periodo dell'anno a Roma. Mi è piaciuto molto incontrare i

membri dell'Associazione, i pazienti e i familiari della MH. Sono stata particolarmente toccata sentendo parlare di tutto il lavoro che hanno svolto e continuano a svolgere tutti insieme per fornire informazioni e supporto alla comunità MH. È stato un vero onore avere l'opportunità di presentare il lavoro e i piani di uniQure per la prossima sperimentazione clinica.

C'è stata grande attenzione e anche molte domande da parte del pubblico a dimostrazione di quante aspettative siano rivolte agli approcci terapeutici emergenti. Anche se è ancora un lungo viaggio, stiamo procedendo verso terapie

che mirano a modificare la malattia e questo fornisce una crescente speranza ai pazienti con MH e alle loro famiglie. L'informazione, la trasparenza e il tipo di discussioni che abbiamo avuto durante l'incontro presso la sede di AICH-Roma sono cruciali in questo viaggio. Ci aiutano a comprendere le opportunità e anche i limiti, dandoci un maggiore senso di urgenza e responsabilità, ma soprattutto aumentando la nostra motivazione a continuare il nostro lavoro verso un trattamento.

Pioveva a Roma, ma c'era anche la luce del sole. Luce solare data dalla coraggiosa testimonianza di un familiare che ha condiviso la sua storia raccontando in che modo la malattia abbia influito sulla sua vita. Luce del sole data dal potere di lavorare insieme come comunità per portarci avanti nel futuro.

Grazie mille per tutto, sperando di incontrarci di nuovo. □

\* UniQure Senior Scientist

## LA FORZA DI SPERARE

Prof. Giuseppe De Michele<sup>(\*)</sup>



**I**l 18 maggio del 2019 ero a Roma, nella consueta palazzina di via Nomentana, ad incontrare i cari amici che mi avevano invitato al convegno sulle nuove prospettive della futura terapia con

micro RNA e sugli ultimi aggiornamenti a proposito della sperimentazione Roche con gli oligonucleotidi antisenso.

Come sempre l'auditorium è affollato da un pubblico interessato e pieno di speranze. Volti per lo più sconosciuti, forse qualcuno già incontrato alle precedenti riunioni. Puoi leggervi la preoccupazione per la persona cara affetta, o forse le prime tracce della malattia... Ma questo o quello non ha importanza, perché tutti sono uniti dallo stesso scopo, dalla stessa speranza: un trattamento efficace della malattia.

Mi viene alla mente il convegno del 25 maggio 2013, che aveva come tema il futuro prossimo della terapia per l'Huntington ed in quell'occasione proprio io avevo accennato alla speranza di un trattamento che modificasse il decorso della malattia, ai primi studi con micro RNA su modelli animali.

Sono già passati sei anni! Sono i tempi consueti della ricerca scientifica per il passaggio da una sperimentazione preclinica ad un trial sui pazienti. Ma troppi, davvero troppi per chi spera nella cura per sé stesso o per un familiare! Però finalmente la dott.ssa Astrid Valles Sanchez ci spiega come la nuova terapia sia davvero vicina e il brusio in sala, le tante domande fanno misurare il grado di fiduciosa aspettativa. Noi ricercatori siamo divisi tra l'entusiasmo per le nuove

terapie, il desiderio di infondere una giusta fiducia in che aspetta, e il timore di illudere i pazienti e le famiglie. Abbiamo la responsabilità di dare il giusto messaggio.

“La terapia con antisenso è praticamente partita!” Così ci dice Silvia Romano. Anche qui puoi avvertire in sala l’ottimismo per il nuovo trattamento e la delusione di chi sperava di poter essere incluso nello studio. Ma i trial clinici sono fatti così, criteri di inclusione ed esclusione molto rigidi, proprio per salvaguardare il valore scientifico dello studio. Per chi soffre questo è

davvero difficile da accettare. Però già sappiamo che ci saranno nuove sperimentazioni con altri antisenso (Precision 1 e Precision 2), molecole ancora più specifiche che metteranno fuori uso solo la proteina “cattiva” e non quella normale.

Poi prende la parola una ragazza, la sua famiglia ha la malattia, e lei ci racconta il suo percorso, i momenti difficili della sua vita, le sue paure, ma soprattutto ci parla dell’aiuto che chi lavora in associazione le ha dato, non con farmaci di ultima generazione, ma con la medicina più antica che c’è, il so-

stegno di una parola amica, l’affetto di chi ti sa stare vicino. Ed è anche questo un momento importante, un momento in cui la distinzione tra medici, psicologi, familiari, pazienti scompare perché siamo tutti insieme, dalla stessa parte, bisognosi di amore e, per fortuna, quasi sempre pronti a darne. Torno a casa più ricco, di speranze senz’altro, ma anche di certezze. Yes, we can! Ce la possiamo fare! □

\* Ordinario di Clinica Neurologica presso l’Università Federico II di Napoli

## L’ARCHIVIO DI AICH ROMA

Wanda Danzi Bellocchio (\*)



Ripercorrendo la lunga strada, per l’organizzazione di un archivio di tutti i video dei convegni che si sono susseguiti in questi anni, mi sono resa conto che siamo giunti, con il convegno di maggio 2019, al nostro 20esimo incontro. Una strada lastricata di tantissime notizie vecchie e nuove; di informazioni importanti sulla gestione di un malato di Huntington; sulle ultime scoperte; sulle nuove sperimentazioni in atto e quelle da venire. Un insieme di relazioni che hanno portato alla vostra conoscenza la parte “nascosta” della ricerca e che voi avete sempre ap-

prezzato, sia per i toni usati dalle nostre ricercatrici, sia per il loro modo di trasmettervi le novità importanti ma senza enfaticizzare per non intravedere, poi, sui vostri volti quel senso di smarrimento di chi crede che tutto è perduto. Durante tutti questi anni tante sono state le novità che vi sono state riferite anticipando molto spesso i tempi. Ricordo ancora con che entusiasmo la dott.ssa Marina Frontali portò alla vostra conoscenza i primi approcci al silenziamento genico durante il convegno di dicembre del 2015, e fu la prima volta in Italia che si parlò di questa sperimentazione. Dalla prima relazione se ne aggiunsero altre e, ogni convegno si è arricchito di ulteriori informazioni sempre più dettagliate e sempre più confortanti continuando con la scelta di ospiti sempre più prestigiosi come il Prof. Bernhard Landwehrmeyer ordinario di Neurologia Clinica all’Università di Ulm in Germania e direttamente coin-

volto in questa sperimentazione; una voce autorevole per informarvi sulle ultime novità che stavano dando degli ottimi risultati.

La conferma la si è avuta quando, nel convegno di dicembre 2018, si è data notizia che la sperimentazione sul silenziamento genico avrebbe interessato tanti Paesi e fra questi ci sarebbe stata anche l’Italia; fra i centri italiani interessati alla sperimentazione come sapete c’è l’Ospedale Sant’Andrea Centro di riferimento per Roma con il Prof. Giovanni Ristori e la Dott.ssa Silvia Romano. L’attenzione del gruppo medico-scientifico, che fa parte della nostra associazione di volontariato, è andata oltre e nel nostro ultimo convegno nel maggio scorso ha voluto relazionare sulla nuova sperimentazione genica. Per la prima volta in Italia si è parlato della terapia genica che la compagnia olandese-americana uniQure ha iniziato a sperimentare. Abbiamo avuto il piacere di ospitare la Dott.ssa Astrid Valles Sanchez che, su richiesta specifica della Dott.ssa Marina Frontali sempre molto attenta alle novità nel campo della ricerca scientifica sulla MH, ha accettato di essere presente al convegno e ha spiegato in modo

semplice e chiaro questa nuova tecnica.

Ma nello scorrere il nostro archivio ho ritrovato tanti filmati di questi anni, di incontri realizzati e che, con il passare del tempo sono stati un po' dimenticati. Come non ricordare il nostro convegno con il Prof. Jimmy Pollard nel 2010. Il manuale "Sbrigati e Aspetta" tradotto dalla Dott.ssa Gioia Jacopini e, realizzato insieme alla Fondazione Roma Terzo Settore, è stato il filo conduttore del convegno dove per una intera giornata e per la prima volta in Italia il Prof. Pollard ha tenuto un corso formativo, di conoscenza e consapevolezza per i caregivers di pazienti affetti da MH. Ricordo ancora con quanta attenzione i presenti seguirono gli insegnamenti del Prof. Pollard, i suoi suggerimenti pratici per aiutare al meglio il paziente in casa e nelle strutture residenziali.

Il successo del libro "Sbrigati e Aspetta" dette l'imput alla dott.ssa Jacopini di continuare nell'informare le persone legate alla MH e si decise di tradurre un altro testo questa volta legato all'alimentazione presentandolo al convegno del 2011. Il manuale ha fornito una descrizione precisa dei problemi che questi malati incontrano

con l'alimentazione e anche con la comunicazione e ha offerto dei suggerimenti pratici a medici, infermieri, dietologi, terapisti del linguaggio e a tutti coloro che sono impegnati con pazienti di MH per assisterli nel modo migliore.

La nostra libreria si è, inoltre, arricchita di altri testi da cui prendere spunto e dare un aiuto concreto ai familiari dei pazienti più giovani. Il Manuale sulla forma giovanile della Malattia di Huntington è stato presentato nel convegno del 2014. Oggi si sente parlare a livello internazionale della Còrea Giovanile e, anche in questo, si può dire che l'AICH-Roma sia stata anticipatrice nella sua informazione scientifica.

Come non parlare del libro "Affrontare il rischio genetico e proteggere la speranza: storia e risultati di un modello di collaborazione tra ricercatori, medici e famiglie con Malattia di Huntington", un progetto della Dott.ssa Gioia Jacopini e della Prof.ssa Marina Frontali, entrambe ricercatrici del CNR, che è stato presentato alla stampa il 24 Gennaio 2017 presso il Policlinico Gemelli e il 28 febbraio presso la sede nazionale del CNR.

Nel testo c'è il resoconto dell'esperienza di ricerca iniziata nei primi

anni Ottanta ad opera delle due ricercatrici del CNR, che diedero vita a un modo diverso di fare ricerca, fortemente sul campo e che, grazie alla disponibilità delle famiglie dei malati, ha portato allo sviluppo di un modello di collaborazione unico e straordinario.

Ma cosa si evince da tutto questo? Che in tutti questi anni il lavoro svolto dall'AICH-Roma è stato molteplice e che ha messo davanti a tutto l'importanza di essere vicini alle famiglie e alle loro esigenze fornendo strumenti scientifici, convinti come siamo che sia la conoscenza la chiave di volta di un'assistenza efficace e rispettosa del malato. E siamo orgogliosi di esserci riusciti anche con le limitate forze disponibili.

Oggi siamo nuovamente al lavoro per organizzare il nostro 21esimo convegno che si terrà il 14 dicembre prossimo e, con la nostra infaticabile Dott.ssa Marina Frontali, cercare di portare alla vostra conoscenza ancora un'altra nuova sperimentazione. Tutto questo per dirvi che siamo e saremo sempre più convinti che la ricerca va avanti e che in fondo al tunnel c'è una luce che diventa sempre più splendente. □

\*Vice Presidente AICH Roma Onlus



*Al convegno arrivo di primo mattino e ritrovo i volti già noti e a me cari. Il brusio è contenuto così come il dolore e prevalgono i sorrisi e la speranza. Inizia la bella e interessante relazione della ricercatrice Astrid Valles Sanchez e alla fine mi chiedo se sia un piccolo o grande passo verso una cura definitiva della Malattia di Huntington. In ogni caso sarà il futuro a dirlo. Altri farmaci da tempo sono in sperimentazione e in questo momento i ma-*

*lati e le loro famiglie devono sentirsi meno soli e i giovani meno spaventati. Lasciatemi dire che li vedo come degli eroi (come altro potrei chiamarli) tutti quelli che si stanno sottoponendo a terapia genica! E poi ci sei stata tu giovane donna di cui non ricordo il nome che con la tua lettera e la tua commozione hai trasmesso anche a me un poco del tuo dolore.*

*Poi, alla fine sono uscito nella luce del giorno per avviarmi alla stazione: dovevo camminare, dovevo mangiare i dolcetti della ditta Cazzaniga e dovevo anche fumare una sigaretta.*

**Francesco**

## Publicazioni di A.I.C.H.-Roma Onlus

I libri possono essere richiesti compilando il coupon che è inserito sul nostro sito [www.aichroma.com](http://www.aichroma.com)

Con un contributo minimo di 15 Euro cadauno (incluse spese postali) si riceverà il libro oppure i libri direttamente a casa propria.

**I versamenti si possono effettuare attraverso:**

**c/c postale n. 35453000**

**Unicredit Banca di Roma - Roma Nomentana**

**codice IBAN: IT 74 Q 02008 05109 000010221899**

**Causale Libro:**

- *STORIA E RISULTATI DI UN MODELLO DI COLLABORAZIONE TRA RICERCATORI, MEDICI...*
- *GUIDA PRATICA ALL'ALIMENTAZIONE*
- *SBRIGATI & ASPETTA*
- *STORIA DI UNA FAMIGLIA*
- *LA MALATTIA DI HUNTINGTON GIOVANILE*
- *IL CUORE E L'AFRICA*



Storia e risultati di un modello di collaborazione tra ricercatori, medici e famiglie con malattia di Huntington



Guida pratica all'Alimentazione nella Malattia di Huntington



Sbrigati & Aspetta



Storia di una famiglia



La malattia di Huntington giovanile



Il cuore e l'Africa

## IL 5xmille PER A.I.C.H.-Roma Onlus

Puoi decidere di sostenere l'Associazione Italiana Còrea di Huntington Roma ONLUS destinando il 5xmille dell'IRPEF.

**Ecco come fare:**

**Firma nel riquadro dedicato alle Organizzazioni Non Lucrative (Onlus)**

**Riporta, sotto la firma, il codice fiscale di A.I.C.H.-Roma Onlus: 96152570584**

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

CONSULENZE NEUROLOGICHE • CONSULENZE GENETICHE • CONSULENZE PSICOLOGICHE-TERAPEUTICHE  
• CONSULENZE TELEFONICHE E ONLINE • CONSULENZE MEDICO LEGALI • CONSULENZE LEGALI

*Anche con un piccolo sostegno puoi fare la differenza.*

**Puoi aderire ai nostri progetti attraverso le modalità elencate di seguito:**



Posteitaliane

UniCredit Banca

DONAZIONE A FAVORE DI AICH ROMA ONLUS

C/C POSTALE N. 35453000

IBAN IT 74 Q 02008 05109 000010221899

L'Associazione provvederà a rilasciare la ricevuta utile per la deduzione fiscale