



# AICH MILANO NOTIZIE

Notiziario dell'Associazione Italiana Corea di Huntington Milano Onlus

NUMERO DUE - 2009

## La malattia di Huntington: 30 anni di scoperte e solidarietà

Convegno a Milano in occasione  
dei trent'anni dell'Associazione Italiana Corea di Huntington



Figure 1.2. Ge  
Reproduced from

VI  
T

# Un sabato di novembre tutto da ricordare

Ce la faremo? Abbiamo esagerato? Forse è meglio lasciar perdere? Non abbiamo le forze per organizzare tutto quanto? Il tempo è poco... Quante volte questi pensieri ci sono risuonati nella testa quando abbiamo accettato la sfida di festeggiare i trent'anni della nostra attività con un convegno in cui chiamare a raccolta le migliori voci che abbiamo al nostro fianco per conoscere e curare la Malattia di Huntington.

Ansie e preoccupazioni che si sono aggiunte alle già tante incombenze quotidiane, che tutti sappiamo. Poi, il faticoso giorno è arrivato e, d'incanto, le paure e i timori si sono dissolti, per lasciare posto alla gioia. Ebbene sì, ce l'abbiamo fatta! Potete immaginare la grande felicità nel vedere una sala piena di volti, ora notissimi ora sconosciuti, tutti desiderosi di ripercorre insieme a noi il cammino compiuto in questi anni e di scrutare nel futuro e nelle promesse della ricerca scientifica.

Ce l'abbiamo fatta, e non era scontato. Per quanto il nostro impegno sia serio e costante, l'organizzazione di un evento convegnistico di tal portata richiede professionalità, capacità di programmazione e logistiche che mettono a dura prova un'associazione di volontariato. Abbiamo accettato la sfida con uno sforzo supplementare, perché convinti che il sogno visionario di chi fondò la nostra associazione e le fatiche di questi trent'anni meritassero la nostra riconoscenza.

Abbiamo accettato la sfida e l'abbiamo vinta. Questo numero è praticamente tutto dedicato a raccontare quest'evento straordinario che abbiamo organizzato insieme alla Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta, grazie alla collaborazione degli enti e dei luoghi di ricerca con cui da anni si sono intrecciati i nostri destini; convegno che si è tenuto il sabato 14 novembre 2009 nell'auditorium Giorgio Gaber della Regione Lombardia

sotto il patrocinio dell'Assessorato Famiglia e Solidarietà e della Provincia e del Comune di Milano, e che ha ricevuto consensi e attenzione da molti eccellenti osservatori.

Fra le tante parole, portatrici di conoscenza e di speranza, risuonate nella sala - di cui cerchiamo di proporvi una sintesi in queste pagine - ne rilanciamo una, che pensiamo preziosa: "alleanza". Perché questo incontro in cui si sono ritrovati ricercatori che da diversi fronti indagano la malattia, responsabili di istituzioni, familiari e malati, ha rivelato la grande forza che scaturisce quando - ognuno per la propria via, ognuno con il proprio contributo, ognuno con il proprio compito - si collegano le molteplici energie con lo sguardo volto verso l'obiettivo comune: la cura della Malattia di Huntington.

Dentro quest'alleanza, verso quest'obiettivo: l'Aich Milano Onlus non mancherà di continuare a fare la propria parte.

La redazione

La Presidente AICH - Milano

Anna Cappella

## Trent'anni: un compleanno molto speciale

**I lavori del convegno sono stati aperti da un intervento della Presidente Anna Cappella che, salutando tutti i partecipanti, ha fatto il punto della situazione rispetto all'associazione ed ha sottolineato l'importanza del lavoro di tutti.**

Sono felice di trovarmi qui, insieme a tutti voi, in questa prestigiosa sede della Regione Lombardia. Sono onorata di quest'ospitalità e ringrazio l'assessorato alla Famiglia e Solidarietà Sociale, e tutto lo staff della Regione che ha collaborato per la riuscita di questo convegno.

Sono altresì grata delle adesioni giunte dall'Università degli Studi di Milano, dal Centro Servizi per il Volontariato e dalla BioRep; che oggi con illustri relatori testimonieranno il loro impegno per la ricerca e la cura.

Accolgo anche con immensa gratitudine i

due competenti ospiti che hanno lasciato le loro città per partecipare ai nostri lavori, la dott. ssa Jacopini del Centro Nazionale delle Ricerche di Roma, legata all'associazione romana della Corea di Huntington, e il prof Bernard Landwehrmeyer, dell'Università di Ulm, presidente del Network Europeo della Malattia che ci congiunge idealmente con tutta Europa.

Infine, ma non con meno importanza, - "last but not least" come direbbero gli amici scienziati -, porgo il ringraziamento di tutta l'associazione al dott. Giuseppe De Leo, in qualità di Direttore Generale della Fondazione Carlo Besta, per la pronta e prestigiosa adesione che l'Istituto Neurologico ha dato all'iniziativa, e ringrazio tutti i suoi medici e ricercatori che hanno collaborato con noi e che interverranno nei lavori.

Con la presenza di tanti illustri relatori possiamo dire che la giornata di oggi testimonia gli sforzi che in Italia e nel mondo intero vengono fatti per la Malattia di Huntington e per offrire speranza e dignità a noi e ai nostri familiari.

30 anni fa nella sede dell'Istituto Neurologico Carlo Besta nasceva l'Associazione Italiana Corea di Huntington. 30 anni sono



tanti... Se siamo ancora qui, se siamo ancora in piedi, è per due semplici motivi: il primo è che non abbiamo mai smesso di impegnarci (e le frustrazioni vi assicuro non sono mancate), il secondo - ben più importante - è che c'è un gran bisogno di noi. Non di noi personalmente ovviamente: c'è un gran bisogno di un luogo di incontro, di scambio, di sostegno, un punto di ancoraggio, in quella burrasca che è la malattia. Un punto di sostegno che l'associazione è riuscita a offrire e continua ancor oggi a offrire a familiari e pazienti.

Fra breve lascerò la parola a due carissimi amici, due persone che parteciparono alla fondazione dell'associazione e che hanno proseguito senza sosta la loro opera nel consiglio direttivo: il dott. Tommaso Caraceni, che fu primario del Besta, fra i massimi esperti italiani di malattie neurologiche, che trent'anni fa raccolse l'invito di Angela Vallegiani Panigada

e di altri familiari per unire le forze di medici, pazienti e famiglie nella lotta alla malattia.

Lascio a Angela e a Tommaso, (permettete mi l'informalità con le persone con cui ho condiviso tante fatiche) l'incarico di narrarvi di quest'impresa, di ricordare i momenti più importanti di un cammino fatto di speranza, coraggio, dedizione e competenza.

Io voglio soffermarmi su quello che oggi rappresentiamo e su quello che dobbiamo fare in futuro.

Potrei partire da qualche numero, per esempio che raccogliamo oggi più di 600 persone, se pensate che ogni persona è a sua volta legata a una famiglia, e proseguite con le moltiplicazioni vi potete fare una rapida idea di quanti siamo. Ogni anno aumentiamo, riceviamo lettere, mail e telefonate di persone prima sconosciute, richieste d'aiuto spesso dai toni urgenti e drammatici.

Per raccontarvi chi siamo vorrei leggervi qualcuna di queste lettere, non posso farlo per ragioni di privacy. In sintesi queste lettere chiedono però tutte una sola cosa: è possibile convivere con la Malattia di Huntington? Una domanda urgente, una domanda vitale.

L'associazione possiede la risposta a questa domanda vitale e risponde che: "non solo ci si può convivere, ma si può vivere una vita piena". Pensateci bene, solo un'associazione di familiari può dare questa risposta. Certo,

a parole anche il medico, lo psicologo, l'operatore sociale... a parole... Ma nei fatti, è solo l'esempio che può offrire una reale risposta, la vita di chi ha sconfitto non la malattia, ma quell'immagine angosciante che paralizza le energie degli individui e delle famiglie e le porta verso lo sconforto.

Ecco: oggi siamo qua. Con le nostre famiglie, con le nostre fatiche, con la nostra disponibilità, con il nostro esempio abbiamo già vinto una battaglia, abbiamo già sconfitto una parte della malattia.

L'altra parte della malattia, quella biologica, quella neurologica, richiede risposte che l'associazione non può dare, per questo sosteniamo la scienza, i medici, le loro ricerche di cui oggi parleremo.

Sappiamo che non esiste ancora la risposta che tutti vogliamo, una cura definitiva, che attendiamo da quando è nata l'associazione, e da molto prima ancora.

Ma nell'attesa non stiamo con le mani in mano, offriamo informazioni, promuoviamo la ricerca, diffondiamo la conoscenza della malattia.

Sono sorpresa di quanto poco sia ancora conosciuta la Malattia di Huntington. E in parte quest'ignoranza è causa nostra. Una responsabilità che non può essere una colpa, ma di cui dobbiamo prendere coscienza.

Nessun altro può far questo lavoro al posto

nostro, noi familiari, pazienti, volontari, e voi medici, ricercatori, voi responsabili delle istituzioni. Abbiamo il dovere di raccontare all'Italia intera cos'è la malattia e di far sapere di cosa hanno bisogno i pazienti e le loro famiglie.

Abbiamo questa responsabilità: medici e pazienti, operatori e a famiglie. Ciascuno dal proprio punto di vista, ciascuno per la sua esperienza. Da qualche hanno come associazione abbiamo promosso gruppi di reti di familiari per condividere e far conoscere gli aspetti psicologici e assistenziali della malattia. La dott.ssa Dominga Paridi vi parlerà di questa bella esperienza che ha avuto successo tanto che oltre a Milano e Bergamo, nasceranno progetti in molte altre provincie. Continueremo in questa strada, cercando il sostegno di istituzioni e privati, per far conoscere la malattia e tessere una rete di risorse verso l'assistenza, la ricerca e la cura. Nessuno ci sta spalancando le porte, ve lo assicuro, ma siamo instancabili.

Da 30 anni non ci fermiamo... sarà la grinta che ha addosso chi si confronta con la Malattia di Huntington, ma è anche grazie all'affetto di tanti che sono oggi in questa sala.

Per questo affetto vi ringrazio e auguro a tutti buon lavoro. ■

La fondatrice

Angela Maria Vallegiani Panigada

## AICH: Un atto d'amore e di civiltà

E' un'esperienza l'incontro della Malattia di Huntington nella famiglia che spesso segna la vita.

Era la fine del 1972. La quotidianità si spezza. E' l'incontro con la Malattia di Huntington, travolgente, non solo per mio marito a cui è stata diagnosticata la malattia, ma anche per me e per tutta la famiglia. Sono attonita, smarrita, cerco con ansia una spiegazione, una cura, una soluzione, e tutto appare impossibile. La consapevolezza della malattia rara, degenerativa, con una penetranza del 50%, assolutamente incurabile, quasi sconosciuta non solo ai più ci lascia senza futuro; e il futuro per ciascuno di noi è la vita.

Passano più di 6 anni. Nella primavera del 1979 l'incontro con Marjorie Guthrie, moglie del cantante folk Woody, anche lui malato di questa malattia. Mi rivolge una richiesta: mi esorta a fondare una associazione in Italia. Il compito mi sembra impossibile, ma l'incontro con il Prof. Tommaso Caraceni, allora primario alla Istituto Neurologico "C.Besta" porta alla nascita

dell'Associazione Italiana Corea di Huntington.

L'associazione vive al suo interno gli stessi problemi presenti in numerose famiglie; è un punto di riferimento, ma soprattutto condivisione e comprensione, attese e volontà comuni. In essa si attenua il senso di solitudine e si rafforzano le speranze.

E' l'incontro tra due mondi: quello della sofferenza e quello della medicina e della ricerca, due mondi che interagiscono per assicurare ai malati e alle famiglie il diritto ad una vita libera dalla schiavitù della malattia.

L'individuazione del gene è per tutti un importante passo verso il traguardo. Non è ancora l'attesa soluzione e il cammino da percorrere è ancora lungo, ma la ricerca compie i primi significativi passi. A poco a poco arrivano alcune risposte, speranze che si associano e alimentano al nostra fiducia. Negli ultimi anni la ricerca a livello mondiale, e anche italiano, si è fatta sempre più impegnata ed è a tutti i ricercatori, ed in particolare a chi è a noi tanto vicino, che rivolgono un "grande e affettuoso grazie", sti-



molo e appoggio perchè si possa proseguire fino alla cura. Sarà questo un grande giorno soprattutto per i malati e famigliari, ma anche una meritissima soddisfazione per il grande impegno dei ricercatori stessi.

Un pensiero alle istituzioni. E' indispensabile che queste abbiano una particolare attenzione, non solo per i malati, ma anche per i famigliari che assistono e per i soggetti a rischio. L'assistenza domiciliare è per il malato di Huntington l'unica rispettosa della persona e, finché le condizioni lo permettono, va assolutamente potenziata e qualificata. Questo per affermare, se fosse necessario, che la vita, anche quella di un malato di Huntington, merita di essere sostenuta dignitosamente con massimo impegno. ■

# La presa in carico neurologica nella malattia di Huntington

Come già evidenziato nel 1872 dal medico americano George Huntington che per primo la descrisse, la malattia di Huntington è una malattia neurodegenerativa ed ereditaria. La trasmissione avviene con modalità autosomica dominante, quindi è presente in entrambi i sessi, ed è dovuta ad una mutazione del gene IT15, localizzato sul braccio corto del cromosoma 4.

E' considerata una malattia rara ed in Europa ha una prevalenza stimata tra 3 e 10/100.000. E' caratterizzata dalla triade sintomatologica: disordini motori, cognitivi e psico-comportamentali.

Dal punto di vista motorio è caratterizzata dalla presenza di movimenti involontari (in particolare dalla corea che le dà il nome) ma anche dalla compromissione del movimento volontario, che è lento ed impacciato. Benché i sintomi motori siano i più evidenti, tanto che la loro comparsa viene convenzionalmente fatta coincidere con l'esordio della malattia, i sintomi non-motori (cognitivi e psichiatrici) sono

quelli che hanno il maggior impatto sulla vita del paziente e contribuiscono maggiormente alla perdita dell'autonomia personale. La malattia si sviluppa nel corso di molti anni e la sopravvivenza media è di circa 15-20 anni. Tuttavia la sopravvivenza è variabile tra i pazienti e soprattutto nelle fasi più avanzate della malattia dipende dal livello di assistenza.

La malattia si snoda attraverso vari stadi, caratterizzati da una progressiva perdita dell'autonomia personale. Naturalmente il decorso della malattia non è mai stereotipato ed ogni paziente ha la sua storia e le sue problematiche assistenziali che occorre individuare e trattare.

Siamo di fronte infatti ad una malattia molto eterogenea, non solo per le manifestazioni cliniche che possono essere motorie, cognitive e psichiatriche ma anche per la sua progressione che si sviluppa attraverso diversi livelli di gravità. I vari stadi di malattia presentano problematiche diverse e richiedono perciò interventi diversi. Com-



pito del neurologo è riconoscere i sintomi e quando possibile trattarli. Quando non può farlo da solo richiederà la collaborazione di altri consulenti. Il neurologo cioè deve essere il "team leader" di un approccio assistenziale multidisciplinare.

Ma occorre ricordare che la malattia di Huntington non è una malattia che riguarda soltanto un individuo. Susan Folstein ha definito la malattia di Huntington una "malattia delle famiglie" perché l'intera famiglia è coinvolta a più livelli: clinico, psicologico e socio-economico.

Ma quale può essere l'obiettivo di un intervento medico in una malattia cronica, progressiva e soprattutto inguaribile? La domanda sembra retorica. Invece gli obiettivi sono e devono essere molteplici: un obiettivo importante è quello di alleviare per quanto possibile i sintomi della malattia. Tuttavia il trattamento del sintomo non deve andare a scapito dell'obiettivo di conservare il più possibile l'autonomia personale del paziente. Se per ridurre il movimento coreico procuriamo un eccessivo rallentamento del movimento ...non va bene. Dobbiamo cercare di ottimizzare le capacità funzionali residue in tutte le fasi della malattia in modo da migliorare la qualità della vita, migliorare le interazioni sociali ed il benessere mentale del paziente. Il raggiungimento di questi obiettivi potrà anche realizzare la riduzione del carico assistenziale per il caregiver. Se il paziente è più contento, più collaborante anche il carico assistenziale sarà ridotto.

Per concludere, il significato della presa in carico neurologica si può ben riassumere nelle parole di Martha Nance: "Benché tutti aspettiamo con ansia il tempo in cui le terapie saranno in grado di rallentare, prolungare o far regredire il corso della malattia, i trattamenti di oggi sono importanti soltanto nella misura in cui migliorano la qualità della vita. Anche prefiggersi questo umile obiettivo è una sfida: è sia una scienza che un'arte, fornire le informazioni, il sostegno e l'assistenza medica che i pazienti e le famiglie necessitano lungo il percorso di questa complessa malattia". ■

## Associazionismo e welfare

### Lino Lacagnina

Credo sia importante vedere l'associazione anche come parte di un sistema molto più vasto e complesso, ossia l'associazionismo familiare, che nella nostra regione costituisce un elemento cardine nel sistema del welfare. Stiamo parlando infatti di centinaia di associazioni che quotidianamente sostengono la normalità delle famiglie e della vita quotidiana aiutando soprattutto: giovani, bambini, coppie, gestanti, neomamme, famiglie monoparentali, familiari di persone con disagio.

La Regione Lombardia è una delle prime regioni italiane che con la l.r. 23/99 ha dato una forma di riconoscimento specifica per queste associazioni. Lo scopo della legge è molto importante, ossia "...sostenere la formazione e lo sviluppo della famiglia, riconoscendole, quale soggetto sociale politicamente rilevante, la capacità di esprimersi, di autorganizzarsi e di costruire risposte soddisfacenti per i propri bisogni e per quelli di altre famiglie del territorio".

La legge quindi punta sulla capacità di autodeterminazione delle famiglie, che si trasformano in risorsa concreta di aiuto per altre famiglie in difficoltà. Questi due elementi sono la peculiarità di questa forma di associazionismo che nel 2006 è stata oggetto di un'analisi avviata dal Coordina-

mento dei Centri di Servizio per il volontariato con la Regione Lombardia.

Il quadro che ci restituisce la ricerca è quello di una realtà molto solida, ben radicata ed efficace. Le organizzazioni iscritte al registro delle associazioni familiari nel 2006 erano 563 (oggi sono 675) e coinvolgevano 16.719 nuclei famigliari, contando su 4.588 occupati e un parco di 81.000 utenti. La dimensione economica è di tutto rispetto: nel 2004 le associazioni hanno raccolto 73.228.069 euro e anche le cifre sulle risorse umane sono importanti, con più di 93.000 gli iscritti di cui il 17.8% è coinvolto direttamente nell'attività.

Cosa ci dicono questi dati? Per certo possiamo dire che l'attività dell'AICH si colloca in un contesto molto ampio, in un sistema dove le famiglie sono protagoniste di un'economia sociale ancora lontana dalle luci dei media ma capace di dare risultati straordinari. I Centri di Servizio, nonostante la crisi che taglia drammaticamente le risorse a disposizione e ci impone per almeno un biennio una contrazione di tutte le attività, sono coscienti dell'apporto dato al welfare lombardo dall'associazionismo familiare e daranno sempre il loro contributo per la crescita e la qualificazione di questo sistema. ■

## Gli interventi del Convegno

**Programma della giornata del Convegno del 14 novembre 2009 presso l'Auditorium Gaber di Milano.**

**Giulio Boscagli** - *Assessore - Famiglia e Solidarietà Sociale, Regione Lombardia*

**Giuseppe De Leo** - *Direttore Generale Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C.Besta"*

**Anna Cappella** - *Presidente Aich Milano Onlus*  
**Un compleanno molto speciale**

**Angela Maria Vallegiani Panigada** - *Fondatrice Aich*  
*L'associazione per la Malattia di Huntington.*  
**Un atto d'amore e di civiltà**

**Tommaso Caraceni** - *Neurologo, Fondatore Aich*  
**Storie sulla Malattia di Huntington**

**Lino Lacagnina** - *Presidente Coordinamento Centri Servizi per il Volontariato della Lombardia*  
**L'associazionismo familiare nel sistema del welfare**

**Paola Soliveri** - *Unità Neurologia I*  
*Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta*  
**La presa in carico neurologica della Malattia di Huntington**

**Dominga Paridi** - *Aich Milano Onlus, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"*  
**Interventi psicologici dell'AICH-Milano e progetti per la creazione di reti territoriali**

**Elena Cattaneo** - *Direttore del Centro di Ricerca sulle Cellule Staminali dell'Università degli Studi di Milano. Dipartimento di Scienze Farmacologiche*

**La ricerca su farmaci e cellule staminali: un impegno per la vita, per far crescere la speranza**

**Bernard Landwehrmeyer** - *Università di Ulm, Presidente Network di Ricerca Europeo Huntington Disease*  
**Huntington's disease - a perspective on therapy**

**Gioia Jacopini** - *Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione, Centro Nazionale delle Ricerche, Roma*  
**Test presintomatico per la Malattia di Huntington: aspetti etici e psicologici**

**Franco Taroni** - *SOD Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta*

**I 15 anni del Centro di Riferimento per la Genetica della Malattia di Huntington (Istituto Carlo Besta 1994-2009): dal test genetico ai modelli per le terapie molecolari**

**Caterina Mariotti** - *SOD Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche, Fondazione-IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta*

**I 15 anni del Centro di Riferimento per la Genetica della Malattia di Huntington (Istituto Carlo Besta 1994-2009): dalla consulenza genetica integrata per la diagnosi presintomatica ai marcatori biologici di malattia per le sperimentazione clinica**

**Pasquale De Blasio** - *Managing Director, BioRep s.r.l.*  
**European Huntington Disease Network: raccolta a fini di ricerca di materiale biologico da pazienti affetti dalla Corea di Huntington di 16 paesi Europei**

*Presentazione del Premio di Laurea sulla Malattia di Huntington*

**Gli abstract qui pubblicati e tutti testi integrali degli interventi inviati dai relatori sono disponibili sul sito [www.aichmilano.it](http://www.aichmilano.it)**

## Il sostegno psicologico

**Dominga Paridi**

### Interventi psicologici dell'Aich- Milano e progetti per la creazione di reti territoriali

Sono circa 10 anni che lavoro in qualità di psicologa presso l'Aich-Milano e posso felicemente dichiarare che sono stati fatti passi veramente importanti in tema di servizi psicologici e creazione di reti territoriali. Per quanto riguarda i servizi psicologici l'Aich Milano garantisce supporto ai malati ed ai familiari, per questi ultimi sia in forma individuale sia di gruppo. Il supporto di gruppo in particolare, è stato attivato nel 2007 e si sta consolidando anno dopo anno; prevede gruppi di auto-aiuto con cadenza mensile, che hanno come filosofia la messa in comune di esperienze legate alla malattia, la condivisione di emozioni e l'apertura all'ascolto e all'accoglienza reciproca. Sono formati da 8 persone circa e vengono coordinati da un facilitatore che è un esperto della malattia e che orienta le conversazioni verso spunti costruttivi. Tutte le attività di tipo psicologico si tengono presso l'istituto Neurologico 'C.Besta' sito in Via Celoria, 11 a Milano. Per quanto riguarda invece, la creazione di reti territoriali, il 2008 è stato un anno di grandi svolte e proficuo lavoro

in quanto abbiamo ottenuto il finanziamento della Regione Lombardia, asl di Bergamo, per un progetto intitolato 'Incontri di auto-aiuto per familiari e volontari'. Tale progetto si è rivelato un ottimo trampolino di lancio per un importante lavoro sul territorio che ci ha permesso di conoscere il mondo degli enti locali e delle istituzioni. Iniziato nel luglio 2008 e terminato nell'autunno del corrente anno, il progetto si è articolato in varie fasi; il primo passo è stato la presa di contatti con gli enti, le associazioni di volontariato, l'amministrazione comunale, i servizi già presenti sul territorio di Bergamo e, parallelamente, la presa di contatto con le famiglie, nostre iscritte, che vivono la faticosa realtà della Malattia di Huntington. Da qui è emersa la conoscenza dell'associazione In-oltre, ben consolidata a livello locale, che all'interno della propria attività di orientamento e integrazione della diversità, è diventata il nostro principale partner; ci ha offerto uno spazio dove poter incontrare le famiglie e creare uno sportello orientativo e di supporto nella città di Bergamo. Si è riusciti infatti, a promuovere un indispensabile



lavoro di accoglienza, orientamento, informazione e supporto psicologico. La fine del progetto ha visto la creazione di un gruppo di auto-aiuto che verrà protratto nel tempo e la sensibilizzazione dei medici di base mediante lettera informativa circa la nostra presenza sul territorio bergamasco. Parlavo pocanzi di grandi svolte poiché il suddetto progetto ci ha permesso di sperimentare una realtà a noi sconosciuta ma che è stata di notevole formazione e sollecitazione; abbiamo infatti partecipato ad altri bandi regionali ed ottenuto per l'anno corrente 2009/2010 il finanziamento per ben 8 progetti. Questi si svolgeranno nelle province di Sondrio, Mantova, Brescia, Lodi, Monza-brianza, Como, Lecco e Pavia. Allora, non mi resta che augurare a tutti un buon lavoro. ■

## La ricerca su farmaci e cellule staminali un impegno per la vita, per far crescere la speranza

Una scala: ogni gradino...un piccolo passo verso la "vetta", verso l'obiettivo primario da raggiungere: la terapia.

E' con questa immagine che comincia l'intervento di Elena Cattaneo, professore ordinario dell'Università degli studi di Milano, in occasione dei 30 anni dell'Associazione Italiana Corea di Huntington.

E' così che il percorso di una ricerca scientifica, finalizzata alla scoperta di una cura per una malattia genetica viene rappresentato: come un susseguirsi di tappe, moltissime, forse troppe per chi giustamente chiede una cura prima possibile ma senza le quali non ci potrà mai essere nessuna cura domani. La prima di queste tappe è l'identificazione del gene, la cui mutazione è alla base della patologia.

Per la Malattia di Huntington si arriva al superamento di questo primo gradino nel 1993, con la scoperta da parte del team di James Gusella di una mutazione nel gene dell'huntingtina.

Questo spinge innumerevoli gruppi di ricerca a produrre modelli cellulari e animali di malattia che portino la medesima mutazione e che possano così essere utilizzati per identificare i meccanismi molecolari alterati e per capire come si scatena la patologia.

E' in questo modo che si arriva a scoprire alcuni dei meccanismi alla base della pa-

tologia. Il BDNF, molecola fondamentale per la sopravvivenza dei neuroni striatali, maggiormente colpiti nei soggetti affetti dalla Malattia di Huntington, è ridotto nel cervello di pazienti HD rispetto al cervello di soggetti sani. Ma anche la produzione di colesterolo, componente indispensabile delle strutture neuronali è alterata in presenza della mutazione genica. Ci sono poi problemi di neurotrasmissione, disfunzioni mitocondriali e alterazioni nei processi di smaltimento dei rifiuti cellulari.

Tali scoperte sono fondamentali perché, pur mostrando la complessità della malattia, svelano potenziali bersagli di composti ad attività farmacologica.

Elena Cattaneo tiene molto a evidenziare che questi straordinari risultati non sono il frutto del lavoro di un unico gruppo di ricerca, ma di innumerevoli laboratori sparsi in tutto il mondo che collaborano e operano per il medesimo obiettivo: trovare una cura che possa salvare coloro che sono affetti da questa malattia e dare sollievo ai loro cari.

Per arrivare a ciò bisogna però percorrere ancora diversi gradini della SCALA della ricerca: prima quello degli studi pre-clinici che prevedono la somministrazione di molecole farmacologicamente attive a modelli animali di malattia e successivamente quel-



lo degli studi clinici sull'uomo.

Parallelamente diventa importante anche la ricerca di marcatori periferici di malattia, che attraverso esami non invasivi possano essere utilizzati per seguire l'evoluzione della patologia o l'efficacia di un trattamento farmacologico

La strada verso la scoperta di una cura è faticosa, soprattutto per i familiari dei malati che guardano agli "scalatori-ricercatori" con speranza e fiducia ma anche con la consapevolezza che il tempo non è loro amico.

In conclusione del suo intervento, Elena Cattaneo tiene a sottolineare come il mondo scientifico e clinico sia al fianco delle famiglie e ancora una volta come la coalizione tra i diversi centri che studiano la malattia, sia più che mai indispensabile per il raggiungimento della vetta. ■

### La diagnosi

### Gioia Jacopini

## Test presintomatico per la malattia di Huntington aspetti etici e psicologici

Il test presintomatico per la MH compare sulla scena internazionale nella seconda metà degli anni '80 e costrinse la comunità scientifica ad interrogarsi su quale dovesse essere la finalità di un test genetico, in assenza della possibilità di prevenire e curare: eliminare la MH attraverso pressioni sulle persone a rischio perché non si riproducano? Migliorare la qualità di vita delle persone a rischio?

Proprio in occasione del test presintomatico per la MH, per la prima volta, la comunità scientifica che studia la malattia, che ha potuto portare avanti le ricerche grazie alla disponibilità di malati e familiari e che con loro ha stabilito rapporti significativi di considerazione e rispetto,

li chiama a partecipare attraverso la rappresentanza delle loro associazioni e a decidere cosa fare: a questi importanti interrogativi bisogna rispondere tutti insieme, comunità scientifica e società civile. E la risposta viene data: ricercatori e rappresentanti delle associazioni producono uno storico documento, le Linee-Guida Internazionali che affermano come preminente il principio etico dell'autonomia individuale. Stabilendo in modo esplicito che motivazioni e decisioni appartengono esclusivamente all'individuo a rischio che sia in età di fare scelte consapevoli esse delineano anche un modo di porsi rispetto al richiedente, fissando con ciò uno standard etico del protocollo.

Un test presintomatico non è una sempli-



ce analisi di laboratorio: il prelievo di sangue che andrà al laboratorio è solo la parte ultima di un processo fatto di riflessioni e scambi d'informazione che costruiscono la progressiva consapevolezza da parte della persona a rischio preparandola ad anticipare e valutare le proprie risposte emotive. Conoscere la propria costituzione genetica e un proprio futuro stato di malattia può infatti avere effetti profondi sull'immagine di sé e sulle relazioni familiari. ■

Negli ultimi anni si è assistito ad uno straordinario sviluppo delle tecniche di diagnostica molecolare che hanno portato all'identificazione di numerose mutazioni genetiche responsabili di patologie ereditarie neurologiche. Nella pratica clinica, sono state definite delle linee guida con lo scopo di aiutare i genetisti e i clinici nell'esecuzione e nella gestione della diagnostica molecolare.

Le prime linee guida sono state ideate proprio per la Malattia di Huntington. Il test, disponibile dal 1993, consente di confermare la diagnosi clinica e di individuare tra i familiari a rischio coloro che sono portatori del gene patologico e che quindi svilupperanno la malattia. Le linee guida prevedono un iter di "accompagnamento" all'esecuzione del test e alla consegna del risultato nel quale il soggetto possa esse-

re seguito in maniera multidisciplinare da diversi specialisti. (Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. Neurology, 1994).

Più recentemente sono state anche formulate da un Gruppo di Esperti della Commissione Europea 25 raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici ([http:// europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/index\\_en.html](http://europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/index_en.html)).

Anche nell'ambito della diagnostica prenatale, la consulenza genetica ha certamente un ruolo fondamentale perchè la coppia sia informata di tutti gli aspetti concernenti la malattia. E' sempre consigliabile che la consulenza genetica avvenga prima e non durante una gravidanza. Dal 2003, presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, è stato sperimentato e poi adottato nella



pratica clinica un percorso diagnostico per la diagnosi pre-sintomatica delle malattie neurologiche ereditarie finalizzato a favorire la collegialità del processo clinico e rendere più snella e accessibile la procedura per il paziente. Le modalità della procedura consente il rispetto per il diritto del paziente a una adeguata informazione sulla propria salute e la prevenzione di inutili conseguenze negative sulla qualità della propria vita. ■

Nel 2004 la High Q Foundation di New York (CHDI Foundation) che finanzia ricerche per lo studio e la cura della Malattia di Huntington, ha deciso di creare un network organizzato a livello mondiale, dove pazienti, ricercatori, medici, riabilitatori, operatori sociali e familiari collaborano insieme per migliorare la conoscenza della malattia, per studiare nuove e più efficaci terapie, per migliorare il livello di vita dei pazienti ed eventualmente trovare una cura definitiva per sconfiggere la malattia. Con questi scopi, la CHDI Foundation sta finanziando in Europa il progetto "REGISTRY" coordinato dall'European Huntington Disease Network (EHDN) diretto dal Prof. Bernhard Landwehrmeyer dell'Università di ULM in Germania che ha l'obiettivo di reclutare 10.000 pazienti

in 7 anni, con la Malattia di Huntington provenienti da 16 Nazioni Europee, e il Progetto "COHORT" coordinato direttamente dalla CHDI Foundation che ha l'obiettivo di reclutare altrettanti pazienti provenienti da USA, Canada e Australia.

L'Italia è protagonista nel progetto REGISTRY, sia per l'alto valore degli scienziati Italiani coinvolti nelle attività di ricerca, tra cui: il Prof. Di Donato dell'Ospedale Carlo Besta di Milano e la Prof.ssa Cattaneo dell'Università degli Studi di Milano, sia perchè i campioni biologici raccolti vengono processati, stoccati e poi distribuiti dalla BioRep di Milano ([www.biorep.it](http://www.biorep.it)) che è una delle Banche di Materiale Biologico più grandi d'Europa.

BioRep ha un accordo di partnership con il Coriell Institute for Medical Research,



USA, ([www.coriell.org](http://www.coriell.org)) che raccoglie e processa, i campioni biologici del progetto "COHORT". Grazie a questa collaborazione, BioRep e Coriell custodiscono per la CHDI la più grande collezione di materiale biologico di pazienti affetti dalla Malattia di Huntington al mondo, risorsa fondamentale per realizzare ricerche scientifiche su scala mondiale. ■

## La malattia di Huntington

La Corea di Huntington è un malattia genetica neurodegenerativa del sistema nervoso centrale ereditaria.

Provoca la distruzione di neuroni della base e della corteccia cerebrale.

E' caratterizzata da movimenti involontari, turbe psichiche, deterioramento cognitivo e alterazioni del comportamento.

L'esordio avviene fra i 30 e i 50 anni, il decorso è lento, progressivo e fatale dopo circa 20 anni di

malattia.

La probabilità di ereditare il gene malato è del 50% per ogni figlio con genitore malato.

A tutt'oggi non vi sono farmaci in grado di prevenire, bloccare, rallentare la progressione della malattia, né di curarla.

I malati e i familiari, riuniti nell'AICH-Milano si propongono di:

■ offrire una migliore informazione sulla natura della malattia a malati, familiari, medici, operatori

sanitari

■ coinvolgere le strutture pubbliche per migliorare l'assistenza ai malati e alle loro famiglie

■ sostenere le attività di ricerca

■ offrire supporto psicologico ai soggetti a rischio e alle loro famiglie

■ offrire consulenza legale per usufruire di tutte le poche possibilità delle leggi

■ ricercare strutture adeguate per l'assistenza ai malati.

# Le News dall'AICH e non solo



**NOTIZIARIO  
DELL'ASSOCIAZIONE  
ITALIANA  
COREA  
DI  
HUNTINGTON  
MILANO - Onlus**

Notizie dal mondo della nostra Associazione e da altri luoghi interessanti

## Milano

Settembre 2010

**Corso di formazione ECM sulla Malattia di Huntington per fisioterapisti/te.**

Il corso si terrà presso la Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano.

Informazioni e preiscrizioni presso la nostra segreteria.

## Padova

Ottobre 2010

**Giornata di formazione ECM sulla Malattia di Huntington per medici di base e operatori socio-sanitari in Veneto.**

La giornata di formazione avrà luogo a Padova in una sede da confermare. Informazioni e preiscrizioni presso la nostra segreteria.

Puoi trovare gli approfondimenti e molte altre news sul sito:

[www.aichmilano.it](http://www.aichmilano.it)

La nostra segreteria è aperta il martedì e il giovedì dalle ore 9 alle 17.

Potete contattarci telefonicamente al numero 02.619.112.618 oppure inviandoci una e-mail a : [segreteriaaichmilano@libero.it](mailto:segreteriaaichmilano@libero.it)

**AVVISO IMPORTANTE PER I LETTORI DELLE ASL DI MILANO, COMO, BRESCIA, MONZA-BRIANZA, MANTOVA, SONDRIO, LODI E BERGAMO.**

In questi territori sono attivi progetti di reti familiari e di mutuo aiuto promossi dalla nostra Associazione. Invitiamo i soci delle rispettive Asl o chi volesse conoscere i progetti a mettersi in contatto con la nostra segreteria.

## Lecco e Pavia

In questi territori organizzeremo incontri per far conoscere la MH. Se desiderate partecipare o aiutarci mettevvi in contatto con la segreteria.

Anno I - 2009 - n. 2  
Periodico Reg. Tribunale di Milano  
n° 349 del 17 luglio 2009

**Direttore Responsabile**  
Tommaso Caraceni

**Stampa**  
Cartalpe - Milano

**Segreteria**  
Via Magnasco, 2 - 20149 Milano  
Tel. 02.619.112.618  
e-mail: [segreteriaaichmilano@libero.it](mailto:segreteriaaichmilano@libero.it)  
[www.aichmilano.it](http://www.aichmilano.it)

**Sede Legale**  
IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta"  
Via Celoria, 11 - 20133 Milano  
Tel. 02.23.94.24.98 Fax 02.23.63.973  
Milano

Questo notiziario è stato realizzato con il contributo della Regione Lombardia - Assessorato Famiglia e Solidarietà Sociale.

**Sostieni AICH Milano Onlus. Ogni contributo, anche piccolo, può aiutarci ad aiutare**

## Diventa socio

Versa almeno 25 euro sui conti correnti o postali (più sotto indicati) per aderire e rafforzare l'associazione e ricevere tutte le nostre informazioni. Se sei già socio ricorda di rinnovare la quota.

## 5 per mille

Devolvi il 5 per mille, attraverso la dichiarazione dei redditi indicando il nostro codice fiscale: 9720 2990 152

## Donazioni

Puoi donare utilizzando il nostro conto corrente bancario, il nostro conto corrente postale

## Conto Corrente Bancario

Banca Intesa Sanpaolo Ag. 20 Viale Romagna, 20 - Milano  
IBAN: IT08 J030 6909 4980 0001 7462 176  
AICH Milano Onlus

## Conto Corrente Postale

c/c postale 87328316  
AICH Milano Onlus

Le donazioni sono deducibili ai sensi dell'Art. 13 del D.LGS 4/12/97 n. 460 e dell'Art. 14 del D.Lgs n. 35 del 14/03/05 convertito in Legge n. 80 del 14/05/05