



**L'Huntington**  
È una malattia genetica neurodegenerativa che pregiudica le funzioni motorie e cognitive. Esordisce intorno ai 40-50 anni



**La diffusione**  
L'Huntington colpisce una persona ogni dieci mila abitanti nella maggior parte dei paesi europei. Sono sei mila solo in Italia



**Associazioni**  
CHDI collabora con la European Huntington Association, la Huntington's Disease Society of America e la Huntington Society of Canada



**Il gene**  
La probabilità di ereditare il gene della Corea da un genitore malato è del 50%. È la mutazione di un gene che tutti abbiamo nella forma sana

**Parla Robi Blumenstein.** Una nonprofit che raccoglie milioni di dollari. Decide i progetti e arruola gli scienziati per controllarli. Così si scoprono nuove cure coi soldi dei privati. E Obama dice: il futuro della biomedicina è questo

# Siamo i malati e sappiamo cosa serve

ANDREA GRIGNOLIO

**N**EL DISCORSO inaugurale per il lancio del grande progetto sul cervello, il *Brain Initiative*, il presidente Barack Obama ricordava l'importanza di «lavorare con il settore privato, comprese le aziende, le fondazioni e gli istituti di ricerca, per scovare le nostre menti migliori per aiutarci a raggiungere gli obiettivi». Un concetto poi ripreso da un articolo del *New York Times* che ricordava come ormai i fondi pubblici siano insufficienti e come sia necessario stabilire nuove regole affinché i fondi privati siano incoraggiati con sgravi



**La fondazione**

La CHDI è una nonprofit nata nel 2002 che raccoglie fondi per la ricerca sulla Corea di Huntington

fiscali e siano impediti eventuali abusi o conflitti di interesse nascosti. Un bell'esempio viene dalla CHDI - Iniziativa per la Cura della Malattia di Huntington - fondata nel 2002 grazie a fondi privati. E che «è in grado di portare fondi per la malattia di Huntington - spiega il presidente, Robi Blumenstein - che altrimenti non sarebbero disponibili. E poiché siamo una nonprofit, per noi chiunque è un potenziale collaboratore, e poi non abbiamo competitori, un fatto che ci dà molta più flessibilità».

**Robi Blumenstein, come selezionate e controllate i progetti?**

«Proprio il fatto di essere focalizzati su una specifica malattia ci permette di avere

una quadro generale sugli aspetti terapeutici su cui puntare e che altri finanziatori non vogliono o possono perseguire. Come ad esempio agli strumenti per misurare la tossicità della variante patologica dell'huntingtina, la proteina che causa la malattia, oppure Enroll-HD, il nostro ampio studio osservazionale che raccoglie oggi ben 10mila partecipanti. I progetti vengono seguiti da uno staff di scienziati che resta fortemente coinvolto per tutta la durata del programma e contribuisce ad orientarlo verso gli scopi terapeutici».

**Quali sono le aree di ricerca più avanzate e promettenti per l'Huntington?**

«Poiché la malattia è causata da una singola mutazione di un gene, quello responsabile della produzione della proteina huntingtina, è ovvio che i farmaci terapeutici più promettenti sono quelli che mirano a regolare questa proteina. Attualmente, la Ionis Pharmaceuticals e la Roche stanno svolgendo importanti trial clinici che mirano a ridurre la quantità di quella proteina tossica, e approcci simili a questi, ovvero incentrati sull'huntingtina, ve ne sono diversi attualmente in sviluppo. Ad esempio, anche la Pfizer e la Teva, due grandi gruppi farmaceutici, stanno lavorando su alcune molecole candidate alla cura dell'Huntington, e diverse biotech più piccole su altri approcci innovativi».

**Quanto vale il rapporto con i pazienti?**

«Abbiamo grande rispetto per l'impegno delle associazioni, e desideriamo lavorare con i pazienti attraverso di loro. Infatti, ne coordiniamo le attività e talvolta finanziamo anche i loro progetti».

**La vita dei pazienti è piena di problemi. Chi si occupa di questi aspetti e che ruolo hanno le fondazioni?**

«Siamo naturalmente ben coscienti

## Lunga vita ai neuroni

I neuroni hanno un alleato importante: gli astrociti, cellule della glia che si occupano di mantenere una corretta fisiologia nel cervello, evitando l'eccessiva eccitazione delle cellule neurali. Una funzione che quando viene a mancare può contribuire allo sviluppo della Corea di Huntington. A svelarlo è uno studio pubblicato su *Nature Communications* dai ricercatori dell'Università di Rochester, che apre le porte a nuove possibilità terapeutiche. La Corea di Huntington è caratterizzata infatti dalla morte di un particolare tipo di neuroni, i cosiddetti neuroni spinosi, concentrata prevalentemente in un'area del cervello nota come striato. Alcune ricerche precedenti avevano dimostrato che anche gli astrociti presenti nello striato dei pazienti risultano danneggiati, ma fino ad ora non era chiaro se questo contribuiva allo sviluppo dei sintomi della malattia. Per scoprirlo, i ricercatori di Rochester hanno effettuato una serie di esperimenti, impiantando astrociti umani sani nello striato di topi colpiti da Corea di Huntington e dimostrando che queste cellule sono in grado di mantenere in vita più a lungo i neuroni spinosi, aumentando così la sopravvivenza degli animali. Al contrario, impiantando astrociti malati in topi sani questi sviluppano in breve tempo i sintomi della Corea di Huntington. Risultati importanti, assicurano i ricercatori, perché aprono le porte alla possibilità di sfruttare il trapianto di astrociti per ritardare la progressione della Corea di Huntington anche negli esseri umani.

simone valesini

## IL CASO

### Un design tutto per noi

A chiusura della seconda edizione degli Huntington's Days - iniziativa nata nel 2015 e svolta quest'anno dall'1 al 10 giugno - ha preso vita il progetto di Design For All... *ma così è la vita!*. Con questa proposta, presentata alla Triennale di Milano, il mondo del Design e dell'Università è stato chiamato a raccolta per l'ideazione e la realizzazione di oggetti di uso quotidiano.

... *ma così è la vita!* si articola in tre azioni: - Junior Designer Contest aperto a designer e architetti under 35 ai quali verrà chiesto di individuare una soluzione non solo funzionale ma anche bella ad una delle problematiche che malati e familiari affrontano e che alimenta il senso di impotenza nell'affrontare una malattia così complessa: una particolare tavoletta del WC con le caratteristiche richieste dai familiari e ad oggi non presente sul mercato. - Riflessione sull'Huntington, a opera di 7 Senior Designer di fama internazionale che parte dai racconti delle famiglie e da alcune parole chiave che devono ispirare il design di prodotti di uso comune rivolti a tutti, progettati però a partire dalle necessità malati e delle loro famiglie. - Workshop presso il Dipartimento di Design del Politecnico di Milano, durante il quale gli studenti affronteranno discriminazioni, difficoltà funzionali, emotive e comunicative connesse alla malattia.

... *ma così è la vita!* unisce design, sensibilizzazione e responsabilità sociale per costruire una rete italiana.

Claudio Mustacchi, Presidente AICH Milano Onlus

Sudorazione? Zanzare?



HAKUNA MATATA!  
NESSUN PROBLEMA!

fiocchi "di riso"  
natura in scienza



## Talco non talco

con amido, olio di riso e olio di oliva certificato biologico

### 1 tocco naturale 2 risposte fisiologiche

**1.** La sua **formula originale** a base di sostanze naturali interviene sulla termo-regolazione cutanea, regolando sudore e odori. Grazie alla sinergia dei suoi componenti naturali dona alla pelle umida una gradevole setosità, rispettando la barriera cutanea con un effetto protettivo.

**2.** Grazie alla regolazione funzionale degli odori e della sudorazione corporea ed a una cute più asciutta, si crea una difesa naturale che preserva dall'attenzione delle zanzare. **Non è un repellente chimico!**

Svolge un'azione protettiva dell'integrità dello strato corneo e ottimizza l'effetto barriera della pelle. *Il test è consultabile presso la società distributrice.*



L'originale dal tuo Farmacista di fiducia e nei baby shop

Sicurezza Fiochi di Riso

NICKEL TESTED\*  
DERMATOLOGICAMENTE TESTATO  
\* ad ogni lotto di produzione



made in Italy

Elledifri s.r.l. Padova - Tel. 049 099 8451

www.fiochidiriso.com

www.ciaociaoanzare.it\*

\* su www.ciaociaoanzare.it campagna informativa estate 2016



## Corea di Huntington. Una malattia degenerativa del sistema nervoso

Scritta nei geni. Senza terapia. La scienziata-senatrice racconta la guerra del suo laboratorio contro il male. E l'urgenza di dare una risposta ai malati. Cominciando con l'ascoltare le loro voci

# Non promettiamo la cura ma moriremmo per trovarla

ELENA CATTANEO\*

**N**ON ESSERE LASCIATI SOLI. Questa è la richiesta, legittima e costante, di quanti si trovano ad affrontare una diagnosi di malattia neurologica progressiva, attualmente senza cura. Per la sclerosi amiotrofica laterale, le atassie cerebrali, il Parkinson, l'Alzheimer, l'Huntington, nei nostri laboratori rispondiamo che ci sono molti studi in corso. Ogni giorno facciamo passi in avanti nella conoscenza, ma dobbiamo ancora capire perché i neuroni muoiono per poterne contrastare gli effetti e cercare di sconfiggere le cause. Anche se la scienza non può promettere una cura, è solo perseverando che possiamo garantire l'assiduità nel ricercarla. Ma nonostante l'instancabile impegno di tanti, è difficile comprendere cosa significhi per una persona e la sua famiglia una diagnosi di malattia genetica oggi "incurabile".

Coordinando un laboratorio universitario che studia la Corea di Huntington, una malattia neurologica causata da un gene mutato che provoca la morte di alcuni neuroni cerebrali, da anni mi trovo a contatto con i malati, i loro familiari e i figli a rischio. Trovo imprescindibile e necessario entrare in relazione con loro e spiegare ciò che sappiamo della malattia. Spesso mi parlano della diagnosi come di un momento traumatico irreversibile. Alcuni mi aiutano a riconoscere nella malattia la fragilità della vita umana, mi raccontano del tentativo di «accettare quella vita diversa», ma non per questo meno importante. Altri si «ritirano», colpiti da quella che ritengono una «malasorte». Altri ancora provano quasi «vergogna» in un mondo educato al successo. E questa è la reazione più dolorosa, perché si tratta di un sentimento immeritato, frutto di un pregiudizio sociale. Non ho risposte consolatorie per loro, ma ho imparato che se ci ascoltiamo reciprocamente - ricercatori, malati, operatori sanitari - possiamo fare un pezzo di strada insieme, verso la conoscenza. Anche se noi non sappiamo tutto, non stiamo certamente fermi ad aspettare.

E mentre la scienza indaga e la medicina sperimenta, c'è molto altro che si può fare oggi per queste famiglie. Servono istituzioni sane, capaci di attuare politiche sociali che diano le stesse garanzie a tutti, dal nord al sud del Paese, e che abbiano la flessibilità necessaria nei confronti di malattie che nel tempo cambiano e necessitano di interventi diversi a seconda dello stadio in cui sono.

È vitale anche aiutare un associazionismo sano e in grado di far conoscere e far valere per tutti istanze imprescindibili. In queste associazioni, a prendersi cura delle necessità quotidiane dei malati sono spesso i familiari stessi. Persone con un coraggio che non si può immaginare se non conoscendolo. E ci sono, ma ne servono di più, medici e professionalità capaci di ascoltare; è necessario che sia dato loro il tempo e le risorse per farlo. Queste professionalità, e queste strutture, permettono al malato e al familiare di raccontare quella nuova storia di sé, spesso estrema e difficile da decifrare, ma capace di rivelare tanta umanità.

Durante i dieci giorni dedicati all'Huntington discute-

remo di conoscenza e di socialità. Racconteremo le frontiere e le fatiche della scienza e della medicina, e cercheremo di capire come cooperare su scala nazionale e internazionale per evitare che i malati si chiudano in loro stessi. Cercheremo di capire come fare per sviluppare politiche sociali capaci di dar loro la possibilità di autodeterminare le loro scelte, insieme alle istituzioni sanitarie. Non vogliamo che i malati siano lasciati soli. I mattoni della consapevolezza si possono posare in modo solido solo attraverso la conoscenza provata e condivisa.

Docente presso l'Università Statale di Milano  
Senatore a vita

© RIPRODUZIONE RISERVATA

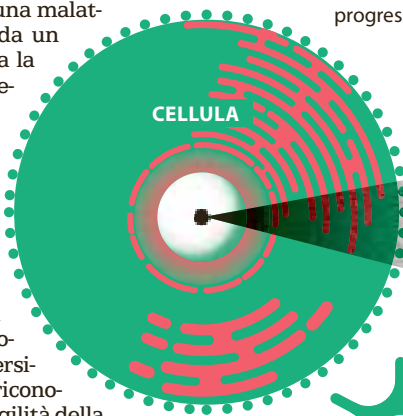
LE DATE

### Si comincia da Milano

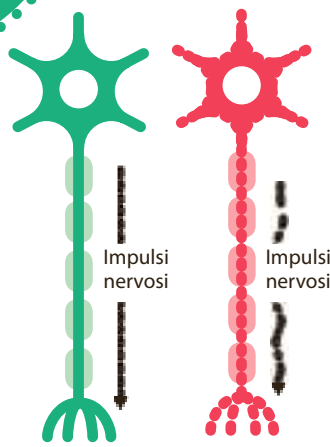
Di Corea di Huntington si parlerà fino al 10 giugno negli Huntington Days, evento promosso e organizzato dall'Associazione Italiana Corea di Huntington AICH Milano Onlus per informare e sensibilizzare l'opinione pubblica su una malattia ancora poco conosciuta che conta 6 mila malati in Italia e coinvolge oltre 20 mila persone tra familiari e soggetti a rischio. Ad aprire i dieci giorni sarà il meeting *Prendersi cura è nel nostro DNA - Costruiamo la rete italiana della Malattia di Huntington* che si terrà domani nell'Aula Magna dell'Università degli Studi di Milano. Parteciperanno Robi Blumenstein, presidente della Cure Huntington's Disease Initiative (CHDI), fondazione americana che promuove e finanzia la ricerca sulla malattia; Michael Hayden, scienziato dell'Università della British Columbia di Vancouver, Presidente Ricerca & Sviluppo e Chief Scientific Officer di TEVA ed Elena Cattaneo, direttore del Laboratorio di Biologia delle Cellule Staminali e Farmacologia delle Malattie Neurodegenerative dell'Università di Milano, impegnato da oltre vent'anni nella ricerca sull'Huntington. Il 6 giugno - giornata mondiale dedicata all'Huntington - a Brescia sarà proiettato il video *Conoscerla per affrontarla insieme*. Immagini e parole di vite intrecciate all'Huntington, che sarà diffuso tra gli specialisti dei servizi territoriali, per illustrare le buone prassi nella cura e nell'assistenza al malato.

### COS'È

È una malattia genetica neurodegenerativa dei neuroni che danneggia in maniera progressiva le funzioni motorie e cognitive



Cromosoma 4 mutato



NEURONE SANO  
Trasmissione normale degli impulsi

NEURONE MALATO  
Trasmissione lenta e distorta

### IL MECCANISMO

Tutti abbiamo il gene dell'Huntington che contiene un numero ripetuto di tre lettere CAG (i nucleotidi citosina, adenosina, guanina)

C A G

GENE SANO  
CAG è presente fino a un massimo di **35 volte**



Interazione normale con le proteine

GENE MALATO  
CAG è presente più di **36 volte**

La probabilità di ereditarlo da un genitore malato è del 50%



Interazione anormale con le proteine

PREVALENZA In Italia 6 mila malati

3-10 su 100 mila  
nelle persone di origine europea



0,1-0,4 su 100 mila  
nelle persone non di origine europea



FONTE AICHMILANO / EHDN / NEUROLOGY

ELABORAZIONE DATI  
ANDREA GRIGNOLIO  
E MARIANGELA MODAFFERI  
INFOGRAFICA PAULA SIMONETTI

### LA CRONOLOGIA

## Da Paracelso al Dna: la lunga marcia

**XVI sec.** Paracelsus individua un gruppo di malattie o manie legate al controllo motorio involontario e convulsivo, allora definito ballo di San Vito, a cui dà il nome di corea (dal greco choreia, danza).

**XVII sec.** L'inglese Thomas Sydenham si occupa approfonditamente della corea.

**1831** Richard Bright individua una forma passeggera, non ereditaria, causata da una febbre reumatica dovuta alla complicazione per infezione da streptococco.

**1932** il medico inglese John Elliotson ipotizza il carattere ereditario della malattia.

**1842** Charles O. Waters descrive per la prima volta la Corea come malattia ereditaria in un gruppo di residenti nella zona sud-orientale di New York. In seguito i sintomi verranno descritti in una comunità di Philadelphia (1846) e in un'isolata comunità norvegese, a Setesdalen (1860).

**1863** Irvine Whitall Lyon descrive sull'Ame-

rican Medical Times un'alta incidenza in alcune famiglie del Connecticut.

**1872** su The Medical and Surgical Reporter, George Huntington pubblica Sulla Corea, e specifica il carattere prettamente ereditario nelle diverse generazioni di una famiglia.

**1887** Armin Huber introduce la definizione di Corea o Malattia di Huntington.

**1908** William Osler, padre della medicina moderna, si interessa alla Corea come modello esemplare di malattia neurologica ereditaria. Nello stesso anno viene pubblicata la prima monografia sulla malattia (con oltre 200 referenze).

**1913 -1916** Charles Davenport scopre sul campo l'età media dell'insorgenza della malattia: tra i 30 e i 50 anni.

**1914** P. Marie e J. Lhermitte individuano nei malati una degenerazione dei gangli basali e della corteccia frontale.

**1954** Amerigo Negrette descrive la malat-

tia nello Zulia, in Venezuela, vicino al lago Maracaibo. È la zona del mondo con la maggiore incidenza (7 individui su mille) riconducibile a Maria Conception, che lì visse nel 1800 e che ha lasciato circa 18 mila discendenti, 14 mila dei quali ancora vivi.

**1961** via alla decifrazione del codice genetico.

**1968** viene creata la Hereditary Disease Foundation (HDF) da Milton Wexler per sostenere le ricerche sulla malattia che affligge la moglie Leonore e i suoi tre fratelli. Nasce così l'Huntington's Disease Collaborative Research Project che inizia una caccia al gene responsabile della malattia.

**1993** scoperto il gene e la mutazione che causa la malattia: si tratta di una sequenza CAG in un gene sul cromosoma 4 che si ripete oltre le 36 volte.

andrea grignolio  
© RIPRODUZIONE RISERVATA