

RELAZIONE DI MISSIONE ANNO 2019

IL PRESENTE DOCUMENTO E' STATO REDATTO IN CONFORMITA' ALL'ATTO DI
INDIRIZZO DELL'AGENZIA PER LE ONLUS 'LINEE GUIDA E SCHEMI PER LA
REDAZIONE DEI BILANCI DI ESERCIZIO DEGLI ENTI NON PROFIT'
(Art. 3, comma 1, lett. A) del D.P.C.M. 21 marzo 2001 n.329)

INDICE

PARTE I - CHI SIAMO *Missione e Identità*

1. Visione, Missione e Obiettivi
2. Assetto Istituzionale
3. Assetto Organizzativo
4. La Rete LIRH
5. Malattia di Huntington
6. Malattie Correlate

PARTE II – COSA FACCIAMO *Attività Istituzionali*

Ricerca

1. Enroll-HD
2. HD-Clarity
3. Jhump: Juvenile Huntington Modular Project
4. Health-RND: European EHealth Care Model for Rare Neurodegenerative Diseases
5. Generation HD1
6. Progetti di ricerca in ambito cognitivo
7. Pubblicazioni e Poster

Assistenza

1. Gli ambulatori LIRH
2. Il numero verde e 'Chiedi all'Esperto'
3. Spazio Huntington: Uno Spazio a Misura di Bambino

Conoscenza

1. Eventi
 - 1.1 Eventi nazionali e internazionali
 - 1.2 Il Convegno Annuale LIRH 2019
2. Formazione
 - 2.1 Anfass Prato
 - 2.2 Webinar
3. Advocacy
 - 3.1 *Open Aifa*
 - 3.2 *Il Position Paper per il Parlamento Europeo*
 - 3.3 *HD-Cope*
4. Comunicazione Istituzionale
 - 4.1 *Sito Internet e Social Media*
 - 4.2 *Interviste e video*

PARTE III – PROSPETTO ECONOMICO *(Sintesi delle Entrate e delle Uscite)*

- Prospetto delle entrate
Prospetto delle uscite

PARTE I – CHI SIAMO

Missione e Identità

1. Visione, Missione e Obiettivi

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) onlus è l'unica organizzazione italiana completamente focalizzata sulla ricerca, sulla cura e sulla conoscenza della malattia di Huntington. Siamo una fondazione di partecipazione senza scopo di lucro.

Visione

Aspiriamo a vivere in un mondo in cui la malattia di Huntington non faccia più paura

Missione

Operiamo per garantire a persone affette da Malattia di Huntington, persone a rischio e loro familiari la possibilità di accedere a terapie appropriate e innovative, di ricevere una adeguata assistenza clinica e psicologica e di vivere la loro condizione senza essere oggetto di pregiudizi o discriminazione.

Obiettivi

È nostro obiettivo generale il sostegno della ricerca scientifica nel campo delle malattie rare neurodegenerative, con particolare attenzione alla ricerca clinica sulla malattia di Huntington e sulle malattie a questa correlate.

Obiettivi specifici:

- a) promuovere e sostenere la ricerca scientifica finalizzata all'applicazione di nuove metodologie per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle condizioni patologiche connesse alle malattie rare neurodegenerative, con particolare riguardo alla malattia di Huntington e alle patologie ad essa correlate;
- b) diffondere i risultati della ricerca tra gli addetti ai lavori e tra la comunità dei pazienti;
- c) promuovere ogni iniziativa utile a far conoscere la malattia di Huntington alle istituzioni, ai media e al pubblico in generale, per far comprendere i problemi connessi alla ricerca scientifica e l'importanza di promuoverne lo sviluppo;
- d) favorire la migliore assistenza possibile ai pazienti e alle loro famiglie;
- e) curare la formazione di specialisti nell'assistenza ai pazienti e il miglioramento delle condizioni esistenziali degli stessi attraverso lo studio e la realizzazione di ogni più idoneo supporto e di intervento, nel quadro delle iniziative di solidarietà sociale, che assicura la sua attività.

2. Assetto istituzionale

Sono organi statutari della Fondazione il Consiglio di Amministrazione, il Presidente, il Comitato Tecnico Scientifico, l'Organo di Controllo dei Conti, l'Assemblea dei Soci di Partecipazione. Tutte le cariche sono gratuite, salvo il rimborso delle eventuali spese sostenute per ragione dell'ufficio, debitamente documentate.

Consiglio di Amministrazione

Aniello Squitieri, Presidente *pro tempore*

Barbara D'Alessio, Vice presidente

Ferdinando Squitieri, consigliere

Luciano Finotto, consigliere

Al Consiglio di amministrazione spettano: la gestione ordinaria e straordinaria della Fondazione, l'approvazione del bilancio; la nomina dei componenti del Comitato Tecnico Scientifico, dell'Organo di Controllo dei Conti dei soci di partecipazione, nonché la riforma dello Statuto della Fondazione. Il CdA si riunisce almeno due volte l'anno.

Comitato tecnico scientifico

Ferdinando Squitieri, Presidente

Francesco Pierelli

Ralf Reillman

Umberto Sabatini

Justo Garcia de Yebenes

Francesco Marrosu

Andrea Ilari

Simone Migliore

Il Comitato Tecnico Scientifico formula proposte sulle iniziative della fondazione; esprime pareri su programmi ed attività; propone la concessione di borse di studio e l'organizzazione di seminari per borsisti ed altri partecipanti; valuta i risultati conseguiti in ordine alle singole iniziative attuate dalla fondazione; incoraggia tutte le attività che, a suo giudizio, rispondono ai fini statutari.

Revisore dei Conti

Paolo Lista

L'Organo di Controllo dei Conti provvede al riscontro della gestione finanziaria; accerta la regolare tenuta delle scritture contabili; esprime il proprio parere mediante apposita relazione sui bilanci preventivi e sui conti consuntivi; effettua verifiche di cassa.

L'Assemblea di partecipazione:

L'Assemblea dei soci di partecipazione è composta da:

- a) quanti fra gli associati abbiano dichiarato di voler assumere tale qualifica entro trenta giorni dall'avvenuto riconoscimento della Fondazione;
- b) coloro che per tre anni consecutivi abbiano effettuato elargizioni pari ad almeno 5.000,00 euro complessivi, su proposta del Consiglio di amministrazione, accettata entro trenta giorni;
- c) da quanti ne facciano richiesta scritta e motivata, accettata dal Consiglio di Amministrazione.

La qualità di socio di partecipazione ha durata indeterminata, purché si effettui almeno una elargizione pari ad euro quindici all'anno.

L'Assemblea di partecipazione ha solo funzioni consultive, non vincolanti. Formula pareri consultivi e proposte sulle attività, programmi ed obiettivi della Fondazione, già delineati ovvero da individuarsi, nonché sui bilanci consuntivo e preventivo.

3. Assetto Organizzativo

Il nostro organigramma:



Per lo svolgimento delle attività istituzionali, la Fondazione si avvale di un team multidisciplinare che opera in due 'macro-aree': quello della ricerca e dell'assistenza clinica, coordinato dalla direzione scientifica e quello della gestione dell'attività amministrativa, progettuale e di comunicazione in senso lato, coordinato dalla direzione generale. Entrambe le direzioni curano le relazioni con enti ed organismi internazionali.

Nel corso del 2019, cinque persone sono state in forza al team della Fondazione, di cui due per l'intero anno. Ci si è inoltre avvalsi della prestazione professionale di figure specialistiche: consulenza del lavoro, fiscale, psicologica, informatica e scientifica.

4. La Rete LIRH

A livello nazionale, la Fondazione opera in rete con associazioni rappresentative di familiari e pazienti: LIRH Toscana, LIRH Puglia e NOI Huntington – la Rete Italiana dei Giovani le quali, pur avendo un proprio e autonoma *governance*, si riconoscono nella missione e negli obiettivi della nostra Fondazione. A livello internazionale, LIRH fa parte della International Huntington Association (IHA), della European Huntington Association (EHA), ha un proprio rappresentante all'interno di HD-Cope (vedi dopo). I responsabili della Fondazione sono, inoltre, membri dello European Huntington Disease Network (EHDN) e di Huntington Study Group (HSG).

5. La malattia di Huntington (in sintesi)

La malattia di Huntington (anche detta Còrea, dal greco "danza", per via dei movimenti involontari che induce) è una patologia genetica rara, degenerativa, ereditaria, molto grave e complessa che interessa principalmente, ma non solo, il sistema nervoso: ne sono interessati anche muscoli ed altri organi, per cui è corretto definirla come una patologia sistemica. La malattia prende il nome da George Huntington, il medico americano che l'ha descritta per la prima volta nel 1872, all'età di 22 anni, sintetizzandone i tre punti fondamentali: la tendenza al suicidio e al disturbo mentale; l'ereditarietà; il carattere progressivamente invalidante. Dal 1993 se ne conosce la causa genetica: si tratta di una mutazione dovuta ad un allungamento di un tratto nel gene HTT, che produce una proteina anomala (chiamata huntingtina), la quale provoca la morte di cellule nervose (neuroni) in alcune aree del cervello. Ne è dunque responsabile un unico gene, con un tratto del DNA più esteso di quanto necessario che genera una proteina con un numero elevato di amminoacidi definite glutammine, o, in gergo tecnico, 'Q'. Più sono le 'Q' trasmesse dal genitore ammalato, prima la malattia si manifesta nei figli, che hanno una probabilità del 50% di ereditarla. La scoperta del gene è stata possibile attraverso lo studio del più noto agglomerato di malati di Huntington al mondo nella zona di Maracaibo, in Venezuela. La complessità della malattia deriva dal fatto che essa agisce contemporaneamente su più livelli: quello dei movimenti involontari; quello delle capacità cognitive e quello dei disturbi psichiatrici. La malattia può avere molti volti: si manifesta, cioè, in maniera diversa da persona a persona, anche all'interno dello stesso nucleo familiare: "una stessa causa, facce diverse della malattia". Ciò rende particolarmente difficile riconoscerla e trattarla adeguatamente.

6. Le malattie correlate (in sintesi)

Sono definite correlate alla Malattia di Huntington tutte quelle patologie neurodegenerative con caratteristiche cliniche simili ed in parte sovrapponibili, oppure causate da meccanismi genetici caratterizzati da tratti biologici simili. Alcune malattie neurodegenerative del cervelletto, denominate Atassie Spinocerebellari Dominanti (SCA), possono associarsi a tratti genetici simili (espansione di tratti del DNA), ma presenti in geni diversi, causando sintomi talvolta simili ed indistinguibili dalla corea. Ad esempio, la SCA17 o l'atrofia dentato-rubro-pallido-luysiana (DRPLA) possono presentare sintomi molto simili alla "Còrea" ed una causa genetica anch'essa da espansione del tratto CAG, ma in geni diversi. La lista di queste patologie molto rare cresce di anno in anno ed oggi molte di queste malattie meno note dell'Huntington denominate con delle sigle come SCA1, SCA2, SCA3 ecc., possono fornire elementi di conoscenza per la lotta alla Còrea e, d'altra parte, giovare esse stesse di future terapie innovative efficaci per l'Huntington, quando saranno disponibili. D'altra parte altre patologie, più note alla comunità scientifica, come forme atipiche di malattia di Parkinson, demenze tipo Alzheimer o sindromi distoniche familiari (come la malattia di Wilson), possono rappresentare esse stesse 'malattie correlate', per via della somiglianza dei loro sintomi con quelli della Corea. Pertanto la malattia di Huntington è ritenuta dalle principali autorità regolatorie internazionali (come l'FDA) un modello di studio importante, il cui guadagno di conoscenza potrà consentire un migliore approccio terapeutico anche per molte altre malattie più note ed altrettanto incurabili.

Per approfondimenti, rimandiamo al nostro sito internet.

PARTE II – ATTIVITA' ISTITUZIONALI

Le attività istituzionali sono quelle volte a perseguire in via diretta la missione.

RICERCA

1. Enroll-HD

Enroll-HD è la più vasta raccolta di dati, informazioni e campioni biologici mai programmata per una malattia rara ed è il più importante progetto di ricerca condotto dalla nostra Fondazione. Si tratta di uno studio clinico c.d. 'osservazionale', che prevede, cioè, la raccolta annuale di dati clinici e campioni biologici, senza che ciò comporti anche somministrazione di farmaci sperimentali. Vi possono partecipare individui portatori della mutazione genetica, individui a rischio che non hanno voluto o potuto eseguire un test, partner non consanguinei e minori di 18 anni, ma solo se presentano i sintomi. Nelle visite annuali, i partecipanti sono sottoposti ad un monitoraggio medico e psicologico, con test per la valutazione del comportamento, del movimento, dello stato emotivo e della qualità della vita e ad un prelievo di sangue, che viene spedito ad una biobanca centrale situata a Milano (Biorep). Particolare attenzione è rivolta alla privacy: un complicato sistema computerizzato trasforma i nominativi dei partecipanti in codici numerici, che rendono impossibile risalire alla identità della persona. E' previsto un rimborso forfettario delle spese di partecipazione. Il rimborso viene erogato da parte della Fondazione CHDI, sponsor dello studio, per il tramite della Fondazione LIRH.

Dal 2014 ad oggi, la LIRH ha incluso nello studio circa 800 partecipanti. Di seguito riportiamo il trend delle visite effettuate quest'anno, rispetto agli anni precedenti.

| VISITE ENROLL | 2019 | 2018 | 2017 | 2016 |
|----------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| Nuovi inserimenti | 101 | 115 | 131 | 155 |
| Follow-up | 503 | 457 | 249 | 235 |
| Totale visite | 604 | 572 | 380 | 390 |

Le tre regioni con il più alto numero di partecipanti nel 2019 sono state, nell'ordine: Lazio, Toscana, Puglia.

Per saperne di più: <https://www.enroll-hd.org/>

2. HD-Clarity

Ad ottobre la Fondazione ha dato avvio ad un altro importante studio clinico osservazionale, denominato HD Clarity, che ha l'obiettivo di individuare nuovi possibili biomarcatori della malattia di Huntington nel liquor, il liquido che circonda l'encefalo. Può parteciparvi solo chi già partecipa ad Enroll-HD. I partecipanti devono sottoporsi non soltanto ad un prelievo di sangue, ma anche ad un prelievo di liquor, attraverso una puntura lombare. Abbiamo incluso 7 partecipanti, al 31/12/2019. Il Centro coordinatore a livello internazionale è UCL – University College di Londra. La Fondazione LIRH è Centro coordinatore per l'Italia.

Anche per questo studio, Fondazione CHDI (sponsor) rimborsa i pazienti per la loro partecipazione, con importi più alti rispetto a quelli previsti per Enroll-HD, per il tramite della Fondazione LIRH.

Per saperne di più: <https://hdclarity.net/>

3. Jhump: Juvenile Huntington Disease Modular Project

Jhump è un progetto di ricerca che la Fondazione ha promosso in partnership con la società Novabot di Senigallia e con la Facoltà di Ingegneria dell'Università di Cassino. Insieme a loro, stiamo operando per mettere a punto strumenti che consentano di valutare – contemporaneamente – l'andamento sia delle funzioni cognitive che delle funzioni motorie nella popolazione pediatrica, affetta o rischio di ereditare la malattia di Huntington. Ad oggi, tali strumenti non esistono, ma è quanto mai necessario – oggi più che mai - perseguire questa strada in quanto l'attenzione delle autorità regolatorie e delle industrie farmaceutiche nei confronti di un possibile coinvolgimento nelle sperimentazioni delle persone con malattia ad insorgenza giovanile e/o pediatrica cresce a vista d'occhio. Ci troviamo in una fase ancora preliminare, per cui daremo conto dei dettagli più avanti.

4. Health-RND: un progetto europeo di telemedicina per le malattie rare neurologiche

European EHealth Care Model for Rare Neurodegenerative Diseases è un progetto triennale di telemedicina finanziato nell'ambito del programma europeo JPND (Joint Programme – Neurodegenerative Disease Research) a sei centri di ricerca di sei diversi Paesi europei: Repubblica Ceca, Irlanda, Italia, Olanda, Germania, Regno Unito. La Fondazione riveste un doppio ruolo in questo contesto: da una parte, è stata scelta come organizzazione rappresentativa della voce dei pazienti e a questo titolo fa parte dell'Expert Patient Panel (EPP) previsto nel progetto; dall'altra parte è, seppure in piccola parte, ente co-finanziatore. Il kick-off meeting si è tenuto a fine anno, per cui potremo dare conto delle attività a partire dalla prossima relazione di missione.

5. Generation HD1

Questo è stato un anno molto importante, perché anche l'Italia è stato scelto per lo svolgimento della fase III dello studio Generation HD1, che mira a valutare l'efficacia terapeutica della molecola antisenso RG6042 che, per la prima volta, è in grado di ridurre i livelli dell'*huntingtina*, la proteina che – se mutata – provoca la malattia di Huntington.

Questo studio coinvolge sei centri di ricerca ospedalieri in Italia, tra cui l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo, Centro Coordinatore per l'Italia – con cui la nostra Fondazione ha un accordo quadro di collaborazione. La LIRH ha divulgato informazioni relative allo studio tra la comunità dei pazienti in Italia e ha documentato attraverso video e articoli le testimonianze dei pazienti selezionati dal Centro coordinatore.

6. Progetti di ricerca in ambito cognitivo

Uno degli aspetti che caratterizzano la malattia di Huntington è il disturbo delle funzioni cognitive, tra cui l'attenzione, la capacità di prendere decisioni, l'abilità nel riconoscimento delle emozioni, la memoria. I disturbi cognitivi possono presentarsi anche prima dell'esordio dei sintomi motori e comportamentali e prima della diagnosi clinica di malattia. I nostri progetti di ricerca nell'area cognitiva intendono individuare indicatori di potenziale declino cognitivo e valutare le funzioni cognitive – specie quelle esecutive ed attentive - attraverso l'implementazione di nuovi metodi che combinano le conoscenze di base della neuropsicologia e delle neuroscienze cognitive con quelle dell'ingegneria e dell'informatica. Un ulteriore campo di studio e interesse riguarda la plasticità cerebrale, la riserva cognitiva e i metodi di stimolazione cerebrale per scopi diagnostici e riabilitativi.

Nel corso del 2019 abbiamo raccolto molti dati, che saranno analizzati e interpretati nel 2020, nell'ambito delle seguenti linee di ricerca in ambito cognitivo:

Sonno e Malattia di Huntington

Abbiamo raccolto dati sulla qualità del sonno di persone presintomatiche e in fase iniziale di malattia mettendo a confronto 50 pazienti e altrettanti controlli.

Irritabilità e disturbo a carico delle funzioni esecutive: uno studio correlazionale

Abbiamo raccolto dati su alcuni aspetti del disturbo comportamentale (in particolare aggressività e irritabilità) e la loro possibile correlazione con il funzionamento esecutivo (ad esempio, l'inibizione di comportamenti automatici, la flessibilità cognitiva e la pianificazione di comportamenti in vista di uno scopo)..

Analisi della riserva cognitiva nella malattia di Huntington e possibili correlazioni con la storia naturale della malattia

Il termine "riserva cognitiva" indica la resilienza del cervello rispetto al danno cerebrale: descrive cioè l'abilità mentale di un individuo nel resistere e nel recuperare le proprie capacità cognitive e mentali in seguito ad un danno cerebrale (es: neuro-degenerazione). La riserva cognitiva è il frutto delle esperienze maturate lungo il corso della propria vita (scolarità, hobby, lavoro). Scopo dello studio è quello di valutare il grado di riserva cognitiva in un campione di soggetti affetti da malattia di Huntington attraverso un questionario standardizzato, oltre alle relazioni tra il livello di riserva cognitiva, le manifestazioni cliniche della malattia (motorie, cognitive, comportamentali) e la loro evoluzione nel tempo.

Movimenti oculari durante un compito di riconoscimento emotivo

Lo scopo dello studio è valutare le abilità di scanning visivo (movimenti oculari di ricerca per la fissazione, l'inseguimento e l'elaborazione delle caratteristiche di un oggetto) durante un compito che prevede il riconoscimento di emozioni di base (rabbia, disgusto, tristezza, paura, gioia). Si ipotizza che un'alterazione a carico dello scanning visivo possa influenzare negativamente le abilità di riconoscimento emotivo.

Validation of the Huntington's Disease Cognitive Rating Scale (HDCRS) - The Cognitive Phenotype Working Group of the European Huntington's Disease Network

Valutazione delle proprietà psicometriche di una nuova batteria di test neuropsicologici per la valutazione dei deficit cognitivi in soggetti in fase pre-sintomatica e pazienti in fase iniziale e moderata di malattia.

Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS)

La batteria ECAS per la valutazione dei deficit neuropsicologici è uno strumento utilizzato con pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Viste le eccellenti proprietà psicometriche dello strumento, scopo dello studio è quello di valutarne la sensibilità in soggetti in fase pre-sintomatica e pazienti in fase iniziale e moderata di malattia così da accertarne l'utilità nella rilevazione dei deficit cognitivi e dei cambiamenti del quadro neuropsicologico nel tempo.

7. Pubblicazioni e poster

7.1 Pubblicazioni

Castaldo I, De Rosa M, Romano A, Zuchegna C, Squitieri F, Mechelli R, Peluso S, Borrelli C, Del Mondo A, Salvatore E, Vescovi LA, Migliore S, De Michele G, Ristori G, Romano S, Avvedimento EV, Porcellini A. DNA damage signatures in peripheral blood cells as biomarkers in prodromal huntington disease. *Ann Neurol*. 2019 Feb;85(2):296-301. doi: 10.1002/ana.25393. Epub 2019 Jan 13. PubMed PMID: 30549309. (CITATA TRA AUTORI)

Belardinelli MO, Huenefeldt T, Maffi S, Squitieri F, Migliore S. Effects of stimulus-related variables on mental states recognition in Huntington's disease. *Int J Neurosci*. 2019 Jun;129(6):563-572. doi: 10.1080/00207454.2018.1552691. Epub 2018 Dec 20. PubMed PMID: 30481084. (RINGRAZIAMENTI)

Migliore S, D'Aurizio G, Curcio G, Squitieri F. Task-switching abilities in pre-manifest Huntington's disease subjects. *Parkinsonism Relat Disord*. 2019 Mar;60:111-117. doi: 10.1016/j.parkreldis.2018.09.007. Epub 2018 Sep 5. PubMed PMID: 30201420. (RINGRAZIAMENTI)

7.2. Poster

Alterazioni comportamentali ed *Executive Dysfunction* nella Malattia di Huntington: quale relazione?

AIP Associazione Italiana di Psicologia, sezione sperimentale – Milano 18-20 Settembre 2019

Spazio Huntington – A Place for Children

EHA Conference 2019 – Bucarest, Romania 4-6 Ottobre 2019

Exploring executives function in premanifest and prodromal Huntington's Disease subjects.
HSG 2019 – Sacramento, USA 7-9 Novembre 2019

ASSISTENZA

La Fondazione fornisce assistenza neurologica, psichiatrica, psicologica, genetica gratuita a persone ammalate, persone a rischio e loro familiari.

1. Gli ambulatori LIRH

Gli ambulatori che LIRH mette a disposizione sul territorio nascono dalla esigenza di 'andare verso' i pazienti e le loro famiglie e di assicurare loro la migliore assistenza possibile, questo significa che il team della LIRH si sposta sul territorio ogni mese.

Grazie ad accordi e convenzioni con le organizzazioni 'ospitanti' (pro bono), offriamo assistenza ambulatoriale gratuita nelle seguenti città:

ROMA Viale Regina Margherita, 261 - c/o Istituto CSS Mendel

CAMPI BISENZIO (FIRENZE) Via Orly, 39 – c/o Pubblica Assistenza di Campi Bisenzio

MILANO Viale Certosa 121 – 20151 Milano - c/o Centro Medico Certosa

CATANIA Via Leucatia Croce, 6 - S. Agata Li Battiati (CT) - c/o U.M.R. (Hera onlus)

SAN GIOVANNI ROTONDO (FG) Viale Cappuccini, 1 c/o Ospedale CSS-Unità Ricerca e Cura Huntington

Di seguito, riportiamo il trend delle visite effettuate quest'anno rispetto agli anni precedenti:

| 2019 | n visite | 2018 | n visite | 2017 | n visite | 2016 | n visite |
|------------|--------------|------------|--------------|---------------|------------|---------------|------------|
| Gen | 88 | Gen | 74 | Gen | 61 | Gen | 48 |
| Feb | 73 | Feb | 77 | Feb | 61 | Feb | 41 |
| Mar | 72 | Mar | 97 | Mar | 83 | Mar | 81 |
| Apr | 76 | Apr | 50 | Apr | 67 | Apr | 62 |
| Mag | 91 | Mag | 87 | Mag | 82 | Mag | 53 |
| Giu | 72 | Giu | 102 | Giu | 73 | Giu | 57 |
| Lug | 105 | Lug | 105 | Lug | 60 | Lug | 67 |
| Ago | 17 | Ago | 29 | Ago | 33 | Ago | 12 |
| Sett | 87 | Sett | 84 | Sett | 50 | Sett | 64 |
| Ott | 128 | Ott | 103 | Ott | 71 | Ott | 55 |
| Nov | 136 | Nov | 56 | Nov | 67 | Nov | 66 |
| Dic | 90 | Dic | 58 | Dic | 62 | Dic | 55 |
| TOT | 1.035 | TOT | 1.026 | TOTALE | 770 | TOTALE | 661 |
| 1^ visite | 112 | 1^ visite | 104 | 1^ visite | 91 | 1^ visite | 114 |

Uno degli aspetti più delicati che gestiamo in ambulatorio sono il counselling psicologico che forniamo alle persone a rischio che decidono di sottoporsi al test e il sostegno psicologico nel corso degli anni ai pazienti e ai loro caregiver.

Counselling psicologico pre - test

| 2019 | 2018 | 2017 | 2016 |
|--|--|--|---|
| Personeseguite: 28 <hr/> 11 HD <i>negativi</i> 9 HD <i>positivi</i> 4 <i>non ancora ritirato</i> 2 <i>couns. diagnosi prenatale</i> 2 <i>couns. HD like</i> | Personeseguite: 36 <hr/> 16 HD <i>negativi</i> 15 HD <i>positivi</i> 2 <i>non hanno ritirato risultato</i> 3 <i>non hanno effettuato test</i> | Personeseguite: 39 <hr/> 15 HD <i>negativi</i> 12 HD <i>positivi</i> 12 <i>in attesa di prelievo</i> | Personeseguite: 38 <hr/> 18 HD <i>negativi</i> 20 HD <i>positivi</i> |

Supporto psicologico a pazienti e familiari

| 2019 | 2018 | 2017 | 2016 |
|--|---|--|--|
| Personeseguite: 158 <hr/> 6 <i>pazienti</i> 3 <i>caregiver</i> 149 <i>pazienti e caregiver tramite counselling telefonico</i> | Personeseguite: 53 <hr/> 9 <i>pazienti</i> 44 <i>caregiver</i> | Personeseguite: 30 <hr/> 16 <i>pazienti</i> 14 <i>caregiver</i> | Personeseguite: 28 <hr/> 14 <i>pazienti</i> 14 <i>caregiver</i> |

2. Numero Verde e 'Chiedi all'Esperto'

Da maggio 2015 è attivo il numero verde 800.388.330 per rispondere a richieste di informazioni, visite ambulatoriali, colloqui psicologici, partecipazione a programmi di ricerca. Come si può vedere dalla tabella qui sotto, vi è una progressiva crescita delle chiamate in entrata. Dal luglio 2016 è anche attiva la pagina del sito 'chiedi all'esperto', Tutte le domande pervenute e le risposte fornite sono consultabili sul sito alla voce 'contatti'-'domande e risposte'.

Chiamate ricevute al numero verde

| 2019 | 2018 | 2017 | 2016 |
|-------|-------|-------|------|
| 2.179 | 1.766 | 1.177 | 986 |

3. Spazio Huntington: Uno Spazio a Misura di bambino

Quest'anno abbiamo dato vita ad una iniziativa unica nel suo genere 'Spazio Huntington', che abbiamo lanciato insieme a due partner molto importanti: l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e l'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. *Spazio Huntington* è un 'ambiente' dedicato alle famiglie con minori a potenziale rischio genetico di malattia di Huntington, in cui i bambini si ritrovano, giocano e, allo stesso tempo - senza viverne il disagio e con la complicità dei genitori - vengono osservati con discrezione da parte di un team di specialisti che, solo se ci sono le condizioni sufficienti a non indurre stress, valutano se proporre una visita. Tutto questo avviene presso la sede della Fondazione LIRH, un ambiente accogliente e non ospedaliero. Perché questo Spazio? La malattia di Huntington, in generale, presenta molti aspetti ancora poco chiari. Nei bambini, per di più, oltre ad essere rarissima, è ancora meno conosciuta rispetto agli adulti. Fino a quando non la si conoscerà meglio, non sarà possibile prevenirla né, tantomeno, curare la forma che colpisce i bambini. A tutt'oggi non sono state ancora identificate strategie di valutazione clinica specifiche per i minori: in loro assenza, non è possibile raccogliere quei dati che sono fondamentali per consentire, anche a loro, di partecipare agli studi clinici, da cui sono ancora esclusi.

Questa iniziativa rappresenta, insieme a Jhump, il nostro contributo alla ricerca di una cura anche per la malattia di Huntington nella sua variante più rara, quella pediatrica.

CONOSCENZA

Rientra tra le attività 'core' della Fondazione quella di informare, spiegare, far comprendere tutta la complessità e tutti i mille risvolti della malattia di Huntington a più interlocutori.

1. Eventi

1.1 Eventi Nazionali e internazionali

HD on the bike & Open Day sulla malattia di Huntington - Firenze 18-19 maggio

Insieme a NOI Huntington e a LIRH Toscana, abbiamo organizzato una due giorni di informazione, sensibilizzazione e aggregazione nel mese di maggio, mese internazionale della consapevolezza sulla malattia di Huntington. Sabato 18 abbiamo pedalato da Firenze e Campi Bisenzio, sede di un ambulatorio LIRH e domenica 19 abbiamo organizzato un Open Day informativo nella splendida cornice dell' Abbazia di San Miniato al Monte, grazie alla disponibilità di Padre Bernardo. E' anche venuta a trovarci 'Zia Caterina', una persona molto nota in Toscana, in quanto accompagna i piccoli malati di tumore in un taxi 'a misura di bambino'

<https://www.osservatoriomalattiare.it/malattia-di-huntington/14851-hd-on-the-bike-una-gita-in-bici-per-sconfiggere-lo-stigma-verso-la-malattia-di-huntington>

Incontro LIRH Puglia - Bari, 8 Settembre

Domenica 8 settembre 2019 si è svolto a Bari il secondo incontro con le famiglie pugliesi, promosso direttamente dall'Associazione LIRH Puglia. Sessantacinque persone provenienti da tutte le province hanno riempito la sala Perseo dell'Hotel Nicolaus di Bari e hanno discusso della difficoltà, ma anche della voglia, di parlare della malattia in seno alle loro stesse famiglie, della presenza di una serie di servizi di assistenza già attivi sul territorio, come il SAD (Servizio di Assistenza Domiciliare) e l'ADI (Assistenza Domiciliare Integrata) cui si accede attraverso i PUA (Punti Unificati di Ascolto) delle ASL; della opportunità di promuovere un maggiore ricorso alla neuro riabilitazione, della necessità di attivarsi con i referenti regionali per avanzare proposte relative all'accessibilità dei farmaci di fascia C e al percorso di presa in carica della persona affetta da malattia di Huntington. E' emersa una forte voglia di conoscersi e sentirsi una rete e la piena consapevolezza di quanto sia importante partecipare attivamente ai programmi di ricerca.

14th Annual CHDI Conference, Palm Springs, 24-28 Febbraio

Abbiamo partecipato alla conferenza Annuale di CHDI e ne abbiamo dato conto:

<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattia-di-huntington/14686-huntington-i-nuovi-approcci-terapeutici-al-meeting-di-chdi-foundation>

11th Annual International Experience Exchange with Patient's Organizations (IEEPO), Roma 7-8 marzo

Si tratta del convegno internazionale che Roche rivolge specificamente alle organizzazioni dei pazienti. Per la prima volta, nel 2019, è stata invitata una organizzazione che si occupa di malattia di Huntington, e questa organizzazione è stata la LIRH. Abbiamo presentato un poster e partecipato attivamente a tutte le sessioni di lavoro. Il tema portante del convegno è stata la medicina personalizzata.

EHA Conference 2019 - Bucarest 4-6 ottobre

Abbiamo partecipato alla Conferenza di EHA, che si tiene ogni due anni. Abbiamo assicurato una presenza attiva attraverso due sessioni, una sulla malattia pediatrica a cura del prof. Ferdinando Squitieri e una su come creare un'associazione a cura di Marco Salvadori, presidente di NOI Huntington. Barbara D'Alessio, direttore esecutivo della Fondazione, ha fatto parte del comitato organizzatore del convegno. Gabriele Berti, nostro aderente, ha vinto il contest fotografico con un suo bellissimo scatto che comprende se stesso, suo figlio e, nello sfondo, sua madre, da cui ha ereditato il gene della malattia di Huntington.

<https://lirh.it/it/news/piu-forti-insieme-migliori-insieme-eha-conference-2019>

HSG Conference 2019 – Sacramento, 7-8 Novembre

Huntington Study Group (HSG) è la rete nord americana dei ricercatori impegnati nella ricerca clinica. Il loro convegno rappresenta una occasione estremamente utile per avere aggiornamenti su tutte sperimentazioni in corso a livello internazionale. Il prof. Squitieri ha coordinato una sessione sulla malattia di Huntington pediatrica e sulle prospettive terapeutiche per i minori.

<https://huntingtonstudygroup.org/hsg2019-reg/>

1.2 Il Convegno Annuale LIRH 2019 – 14 Dicembre

Il Convegno Annuale rappresenta il nostro evento di punta. L'edizione 2019 è stata un successo straordinario. L'articolo e il video, qui di seguito, lo descrivono in maniera esaustiva:

<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattia-di-huntington/15524-malattia-di-huntington-in-3-sperimentazioni-la-speranza-di-vincerla>

<https://www.youtube.com/watch?v=PudyJ67Qp0&feature=youtu.be&fbclid=IwAR2hWcQ53We9U8i4P3gpMPzLSBTzhBI9bnLuQuxkyLdhP4wiPlhjMtDPOqA>

2. Formazione

2.1 Corso formazione rivolto agli operatori di Anfass (Associazione Nazionale Famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o Relazionale) – Prato, 6 giugno

Abbiamo preparato un corso di formazione sulla malattia di Huntington per gli operatori di Anfass della città di Prato che, avendo in carico pazienti con questa patologia, ci hanno contattato per ricevere aiuto sugli aspetti assistenziali e relazionali più complessi da gestire da parte loro. Al corso ha partecipato tutto il personale.

2.2 Webinar

Per la prima volta in Italia, abbiamo realizzato due webinar formativi su aspetti specifici della malattia, per fare chiarezza su argomenti oggetto di dubbi, specie da parte dei pazienti: come funzionano le sperimentazioni cliniche (il 21 ottobre) e come si effettua e come si interpreta sul test genetico (il 9 dicembre),

Entrambi hanno previsto uno spazio di 20 minuti per le domande dei partecipanti, che sono stati, in entrambi i casi, molto attivi. In tempo reale hanno partecipato 40 persone. Tuttavia, la registrazione del video sulle sperimentazioni ha avuto ad oggi 420 visualizzazioni e quella sul test genetico 470. L'iniziativa ha avuto il sostegno economico di Roche Italia.

3. Advocacy

3.1 Open Aifa

Il 13 marzo 2019 abbiamo partecipato ad 'Open Aifa': si tratta di incontri di 30 minuti in cui si ha la possibilità di conferire con i responsabili dell'Agenzia Italiana del Farmaco. Abbiamo fatto presente le aspettative della comunità dei pazienti nei confronti dell'autorità regolatoria e delle sperimentazioni in corso e prossime a partire. Abbiamo chiesto ad Aifa di seguire quello che sta accadendo, di mantenere alta l'attenzione e di garantire il rispetto di tempistiche per l'eventuale AIC (Autorizzazione alla Immissione in Commercio) di nuovi farmaci, qualora ne sia provata l'efficacia, che tengano conto della attuale assenza di soluzioni terapeutiche risolutive. Abbiamo riscontrato attenzione, apertura e consapevolezza del contesto.

3.2 Il *position paper* per le Istituzioni Europee

In vista delle elezioni del parlamento europeo di maggio, in seno alla federazione europea (EHA) abbiamo condiviso un *position paper* che ogni organizzazione nazionale ha inviato ai propri candidati al Parlamento europeo. Il documento contiene tre richieste: la promozione degli European Reference Network (ERN) che si occupano di malattia di Huntington; tempi brevi di approvazione della immissione in commercio di farmaci sperimentali di provata efficacia da parte delle autorità regolatorie nazionali, dopo l'approvazione da parte di EMA; la possibilità che i pazienti di tutti i Paesi europei possano disporre dei farmaci, una volta disponibili sul mercato, ad un prezzo ragionevole. Abbiamo partecipato ad una riunione preliminare ad Amsterdam e contattato i candidati di punta dei principali gruppi politici italiani, sia prima che dopo la loro elezione.

3.3 HD-Cope

HD – Cope è la *Huntington's Disease Coalition for Patients Engagement*, un gruppo di pazienti e familiari di ogni continente che dialoga con l'industria farmaceutica e l'autorità regolatoria perché tengano conto delle conoscenze e del punto di vista di chi vive la malattia. Andrea Ilari ne fa parte come rappresentante della LIRH. Il primo incontro si è tenuto a Londra nel febbraio 2018, il secondo si è svolto a New York, nel mese di febbraio del 2019:

<https://www.facebook.com/watch/?v=2089059357875555>

4. Comunicazione Istituzionale

4.1 Sito Internet e Social Media

Il sito internet e i social media rappresentano uno strumento importantissimo per veicolare informazioni sulla malattia, sui risultati della ricerca e sugli eventi internazionali.

La maggior parte delle persone che si rivolgono a noi, dicono di farlo dopo avere visitato il nostro sito internet.

Le performance generali del nostro sito nel 2018 sono riportate di seguito e comparate a quelle degli anni precedenti:

GOOGLE ANALYTICS

| 2019 | 2018 | 2017 | 2016 | 2015 |
|--------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|---------------------------|-------------------------|
| Sessioni 63.906 | Sessioni 49.853 | Sessioni 34.983 | Sessioni 39.212 | Sessioni 24.728 |
| Utenti 53.840 | Utenti 41.783 | Utenti 26.045 | Utenti 31.501 | Utenti 17.890 |
| Page views 96.405 | Page Views 71.902 | Page Views 66.612 | Page Views 77.899 | Page Views 60.242 |
| Nuovi visitatori 92% | Nuovi visitatori 92% | Nuovi visitatori 89,4% | Nuovi visitatori 79,7% | Nuovi visitatori 72% |

4.2 Interviste e Video

Sky TG 24

Intervista al prof Ferdinando Squitieri e ad un paziente, Enrico – 28 febbraio

<https://www.youtube.com/watch?v=umdzAKM6T6E>

Radio Wellness

Intervista ad Alessia Migliore, vicepresidente di NOI Huntington – 28 febbraio

<https://www.radiowellness.it/salute-il-28-febbraio-e-la-giornata-mondiale-delle-malattie-rare-ne-parliamo-con-alcuni-esperti/>

Telebari

Malattia di Huntington, nasce in Puglia la Lega Italiana per la ricerca - 04/04/2019

<https://www.telebari.it/attualita/20475-malattia-di-huntignton-nasce-in-puglia-la-lega-italiana-per-la-ricerca.html>

Radio Cusano – Intervista al prof. Ferdinando Squitieri – 9 aprile

https://www.tag24.it/podcast/ferdinando-squitieri-malattia-di-huntington/?fbclid=IwAR3VcFyZIXt4PmuCQhXNTmA7go8B6YwQ1n-PJu95repxtIpiQxEVhAKQo_U

Pharmastar – Il giornale online sui farmaci – 10 maggio

Video intervista a Ferdinando Squitieri sulle novità in tema di ricerca

https://www.youtube.com/watch?v=gLX_XQRNLzw

Oggi Scienza: intervista a Marco Salvadori, presidente di NOI Huntington – 22 maggio

<https://oggiscienza.it/2019/05/22/corea-huntington-testimonianza/>

Rare Siblings - Testimonianza di Alessia Migliore sul sito del progetto

<https://www.raresibling.it/testimonials/alessia-ed-emanuele/>

Corriere.it – La Storia di Marco – 27 settembre

https://www.corriere.it/buone-notizie/19_settembre_27/marco-madre-malata-l-associazione-l-udienza-papa-francesco-587f4fa4-e126-11e9-a633-17aa10b50ecf.shtml

Foggia Today

La malattia di Huntington o del 'Ballo di San Vito', in Puglia nasce un'associazione 500 pugliesi colpiti da Huntington e 2500 a rischio: quella del 'Ballo di San Vito' è una malattia - 24/10/2019

<http://www.foggiatoday.it/salute/malattia-huntington-cos-e-associazione-puglia.html>

Bari Today

In Puglia 500 pazienti affetti dalla malattia di Huntington, 2.500 persone a rischio: per il 'Ballo di San Vito' ancora nessuna cura. In Puglia 500 pazienti affetti da Huntington, malattia rara per cui non c'è ancora cura - 27/10/2019

<http://www.baritoday.it/salute/malattia-di-huntington-ballo-san-vito-malati-puglia.html>

Vanity Fair – Intervista ad Alessia Migliore, Vice Presidente di NOI Huntington 15

Dicembre

<https://www.vanityfair.it/news/storie-news/2019/12/15/malattie-rare-alessia-fratello-intervista>

Video sulla Malattia di Huntington pediatrica – 8 gennaio

<https://www.youtube.com/watch?v=F--zuuCwyXo>

Video Osservatorio Malattie Rare: su HD on the Bike – 18 maggio

<https://www.youtube.com/watch?v=rZEd1g5dEc0>

Video su Enroll- HD

<https://www.youtube.com/watch?v=ffiPainhaDM> – 24 settembre

PARTE III – PROSPETTO ECONOMICO

Per il dettaglio, si rimanda al bilancio consuntivo 2019.

