"I CONFINI DELLA RICERCA SULLA MALATTIA DI HUNTINGTON.

DALLE SCOPERTE INIZIALI AI RISULTATI SPERIMENTALI

E' il titolo del convegno che LIRH dedica quest'anno alla comunità dei pazienti, aperto a tutti i soggetti interessati, che si svolgerà presso l'Istituto 'Leonarda Vaccari', in Viale Angelico 22 a Roma (quartiere Prati/San Pietro), Sabato 3 Dicembre 2016 - Giornata Internazionale delle Persone con Disabilità - con inizio alle ore

Più ancora che negli anni passati, stavolta le novità sono davvero tante. Sono state avviate, infatti, diverse sperimentazioni in vari Paesi e alcune di queste cominciano a dare i primi risultati, che ci lasciano intravedere su quale aspetto della terapia potranno essere indirizzati i nuovi farmaci. E' poi cominciata – per la prima volta nella storia della malattia di Huntington – una sperimentazione con terapia genica, che mira a 'spegnere' il gene mutato per evitare che la proteina difettosa produca i suoi effetti tossici. Il coordinatore per il Canada di questo innovativo studio sperimentale sarà nostro ospite. Come sempre, useremo un linguaggio semplice e daremo a tutti voi la possibilità di fare domande e chiedere chiarimenti. Esserci è importante, non solo perché questo incontro rappresenta un'occasione unica per conoscere e per comprendere quanto sta effettivamente accadendo direttamente dalla voce dei ricercatori, ma anche perché vi darà la possibilità di entrare in contatto con altre persone e famiglie che condividono le vostre stesse preoccupazioni e le vostre stesse speranze. Vi parleremo in maniera approfondita della sperimentazione con la molecola pridopidina, in quanto sono stati resi pubblici i primi risultati e abbiamo le idee più chiare su alcune delle proprietà di questa molecola. Tra i relatori avremo il Prof. Blair R. Leavitt (Università della Bristish Columbia coordinatore della sperimentazione ASO), il Prof. Luca Pani (Direttore Generale dell'Agenzia Italiana del Farmaco, in attesa di conferma), Mohammed Al-Hajri (Presidente della Oman Huntington Disease Association), rappresentanti della Repubblica di San Marino, esponenti del mondo dell'informazione e



Ancor più rispetto al passato, quest'anno le novità sono davvero tante e lasciano intravedere nuovi sviluppi terapeutici

La partecipazione al convegno va confermata al numero verde 800,388,330 oppure a segreteria@lirh.it entro il 18 novembre

Anche quest'anno prevediamo la possibilità di organizzare pullman per chi è più distante: se siete interessati chiamateci al numero verde 800,388,330

dell'industria, oltre che della comunità dei pazienti. Ferdinando Squitieri, nel suo intervento introduttivo, ci fornirà gli elementi utili a collocare tutte le notizie che apprenderemo nelle giuste 'caselle' e fornirà una panoramica completa sulla ricerca clinica. Prevediamo una breve **sessione pomeridiana** (dalle 15.00 alle 16.00) per informarvi delle iniziative di divulgazione e sostegno alla ricerca che si stanno promuovendo a livello europeo e che ci vedranno sicuramente coinvolti.

Per motivi organizzativi, vi preghiamo di confermare in anticipo la vostra partecipazione - entro e non oltre venerdì 18 novembre chiamandoci al numero verde 800.388.330 o scrivendoci a segreteria@lirh.it.

Come arrivare: Dalla stazione Termini prendere la Metro linea A (gialla) e scendere alla fermata Ottaviano-San Pietro, Prendere uscita "Via Barletta": dopo 350 metri si raggiunge Viale Angelico.

800 388 330

Via dei Mille 41/A

www.lirh.it info@lirh.it

SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA E L'ASSISTENZA GRATUITA

DONAZIONE ON LINE Tramite PayPal www.lirh.it

IBAN BANCARIO IT 38 J 05385 781700 000000 71259 Intestato a Fondazione LIRH onlus

IBAN POSTALE IT 40 T 07601 15600 000060 428976 Se si preferisce effettuare un versamento con bollettino postale: Numero del conto: 60428976 Intestato a: Fondazione LIRH onlus

CAMPI BISENZIO V.le Regina Margherita, 261 c/o Istituto CSS Mendel Via Orly 35

MILANO V.le Certosa 121 c/o Centro Medico Via dell'Acqua Solfurea, 1 c/o Istituto Europeo di Riabilitazione Gea Medica

CATANIA Via Oliveto c/o Studio Dr. P. Marano —— SETTEMBRE 2016 —

HUNTINGTON POST M



LE DONAZIONI **SERVONO?**

Piccola guida al sostegno di una buona causa

Vi siete mai chiesti da dove provengono le risorse con cui forniamo un numero verde gratuito tutti i giorni e una segreteria che risponde alle vostre esigenze coordinando più sedi ambulatoriali, assicuriamo assistenza con personale qualificato, vi informiamo in maniera puntuale attraverso il sito, la newsletter e i video, raccogliamo e interpretiamo dati a scopo di ricerca? La risposta è: le risorse arrivano da persone come Voi. Oltre che attraverso il 5 per mille, è possibile sostenere le nostre attività in vari modi: iscrivendovi alla LIRH (anche dal sito), a fronte del pagamento di una quota annuale di 25 euro; effettuando un bonifico sul conto corrente bancario o postale o facendo

una donazione online dal sito; garantendo un sostegno continuativo tramite RID bancario, che vi dà la possibilità di scegliere importo e periodicità con cui destinarlo; facendo versamento alla posta tramite bollettino postale (per i meno 'tecnologici'). Tutti i dettagli nell'ultima pagina di questa newsletter. Chiamateci per qualsiasi dubbio. In questo scorcio finale di anno, e in futuro, confidiamo nella vostra generosità. Quando si avvicinerà Natale e sarete tempestati da sollecitazioni a donare, ricordatevi che la ricerca per la malattia di Huntington ha bisogno di Voi. Grazie a tutti i nostri donatori.



LA RICERCA AL SERVIZIO DELL'ASSISTENZA. L'ASSISTENZA A SOSTEGNO **DELLA RICERCA**

La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) onlus è una organizzazione senza scopo di lucro che sostiene la ricerca scientifica, conduce a sua volta attività di ricerca, fornisce assistenza gratuita ai pazienti, promuove la conoscenza sulla malattia e la formazione degli specialisti e divulga i risultati della ricerca, in Italia e all'estero.



The Pride-HD Study

LE POTENZIALITÀ TERAPEUTICHE DELLA PRIDOPIDINA

Si è conclusa la sperimentazione PRIDE-HD e sono finalmente stati resi pubblici i risultati preliminari. Come coordinatore dello studio in Italia, primo Paese a partire in Europa, posso dire, sulla base della mia esperienza, che è stata una delle sperimentazioni cliniche più impegnative mai eseguite. L'obiettivo dello studio era quello di verificare la tollerabilità del farmaco pridopidina ed eventualmente la sua efficacia sulla capacità motoria e sull'autonomia in diverse fasi di malattia.

Che cos'è la pridopidina e qual è la sua storia: il farmaco è nato da una intuizione di Carlsson, nobel per la medicina, sugli effetti della dopamina, un importante neurotrasmettitore cerebrale, con l'obiettivo da modulame gli effetti psicomotori migliorando la trasmissione del segnale elettrico (sinaptico) da una cellula nervosa ad un'altra. Justo

Garcia de Yebenes, noto neurologo dell'Università



Ramòn y Cajal di Madrid (membro del comitato scientifico di LIRH), raccolse quell'idea convincendo una piccola industria, la NeuroSearch con sede a Copenhagen, a sperimentarla nella malattia di Huntington nel 2008. La prima sperimentazione venne eseguita su 437 pazienti in Europa (studio MarmeiHD di fase 3) e 228 in USA e Canada (studio HART di fase 2) mostrando per la prima volta un risultato positivo sulla capacità motoria dei pazienti. L'Italia non era stata inizialmente inclusa in quella sperimentazione ma, grazie alla nostra tenacia, rivendicò ed ottenne il diritto a parteciparvi. Grazie ai risultati di MarmeiHD e HART, è stato quindi possibile proseguire con lo studio PRIDE-

HD grazie a TEVA Pharma (che nel frattempo aveva acquisito il brevetto della pridopidina), una multinazionale farmaceutica israeliana il cui capo della ricerca e sviluppo è Michael Hayden, medico genetista della University of British Columbia, Canada, punto di riferimento mondiale nella ricerca sulla malattia di Huntington.

PRIDE-HD. In questo studio di fase 2 si è voluto valutare l'effetto di diversi dosaggi di pridopidina, ancora più alti dei precedenti. Lo studio è iniziato con l'obiettivo di concludersi entro 6 mesi, ma, durante il suo svolgimento, sono emerse potenzialità nuove del farmaco, che hanno fatto decidere di prolungarne la durata fino ad 1 anno. Nasce così l'attenzione sul recettore Sigma-1, una sorta di semaforo in grado di regolare il traffico cellulare permettendo una migliore trasmissione del segnale da una cellula all'altra. Questo innovativo meccanismo d'azione era, peraltro, emerso da esperimenti da noi condotti su modelli di cellule e di topo.

Ogni piccola scoperta è un passo verso una possibile cura.



alimentari, per verificare se il paziente riceva un adeguato apporto di energia, proteine, fluidi, elettroliti, minerali, micronutrienti e fibre, volto a riparare il danno muscolare e a soddisfare l'elevato dispendio calorico-proteico. Il management nutrizionale intende garantire un supporto concreto, personalizzato e basato su dati e pratiche riconosciute come efficaci dalla comunità scientifica internazionale.

Dopo una terapia durata un anno, è dunque emersa, per la prima volta, l'efficacia di un farmaco sulla severità del decorso della malattia. I dati preliminari indicano che la pridopidina riduce la severità del decorso soprattutto se assunta in fase iniziale di malattia a dosaggi di 67,5 e 90 mg 2 volte **E**' stato compiuto

uno straordinario passo in avanti

nella conoscenza delle potenzialità terapeutiche della pridopidina

al giorno (dosaggi molto più alti di quelli studiati in

Che cosa succede adesso? Sebbene si tratti di risultati importantissimi, non ci sono ancora le condizioni perché il farmaco entri in commercio. Le autorità regolatorie internazionali (FDA ed EMA) hanno bisogno di ulteriori conferme. Sarà pertanto necessario proseguire con un ulteriore studio sperimentale, questa volta di fase 3, su un numero ancora più alto di pazienti e con i dosaggi la cui efficacia sembra più incisiva. Intanto i pazienti che hanno partecipato al PRIDE-HD stanno assumendo una dose di 90 mg nello studio in aperto Open Pride, nell'attesa di avere indicazioni sulla possibilità di assumere eventuali dosaggi diversi.



Ferdinando Squitieri MD PhD
Direttore Scientifico
Fondazione LIRH onlus
Responsabile 'Unità Ricerca
e Cura Huntington
e Malattie Rare' IRCCS
Casa Sollievo della Sofferenza
e CSS Mendel di Roma



ALIMENTAZIONE

La nutrizione è importante per tutti, ma per le persone affette da malattia di Huntington assume un ruolo fondamentale

Chi manifesta la malattia di Huntington ha un indice di massa corporea (BMI) generalmente più basso rispetto a chi non ne è affetto. La perdita di peso si verifica in tutti gli stadi della malattia, anche se le cause non sono ancora chiare. Si stima che, soprattutto nelle fasi più

avanzate, occorrano sino a 5000 calorie al giorno solo per mantenere il proprio peso corporeo. Il team LIRH, insieme a linee di ricerca per identificare le cause della perdita di peso, ha sviluppato un programma di monitoraggio regolare del peso e delle abitudini

HUNTINGTON POST—



RESOCONTO DEL CONVEGNO

SCIENTIFICO

EHDN 2016

920 partecipanti, 312 lavori scientifici presentati, 49 Paesi rappresentati: questi i numeri dell'EHDN Meeting svoltosi a L'Aja (Olanda) dal 16 al 18 Settembre 2016. Il fermento che ruota attorno al 'mondo Huntington' è sempre più tangibile: lo si è visto non solo dal crescente numero di partecipanti ai simposi internazionali, ma anche dalla eterogeneità degli stessi: biologi, chimici, farmacisti, medici, psicologi, fisioterapisti, nutrizionisti, logopedisti, pazienti, familiari, associazioni. I lavori presentati, tutti di

altissima qualità, hanno riguardato l'ambito della ricerca di base i trial clinici sperimentali l'assistenza al paziente e il sostegno ai familiari. Sull fronte assistenziale, ci fa piacere segnalare la nascita di un gruppo di lavoro internazionale sulla qualità della vita che sarà coordinato da LIRH: lattenzione riservata alle manifestazioni giovanili della malattia, l'importanza del monitoraggio dei sintomi psichiatrici come il suicidib e del disturbo del movimento anche con l'uso di strumenti elettronici. E' stata fatta una panoramica delle principali sperimentazioni in corso, mettendo in evidenza sia i risultati negativi che quelli positivi finora riscontrati. Almeno un paio di molecole, in base a dati preliminari, possono dirsi, in questa fase, promettenti: la pridopidina, per i suoi effetti neuroprotettivi (soprattutto nelle prime fasi della malattia) e la deutetrabenazina, per la riduzione del sintomo còrea. Il numero delle industrie farmaceutiche interessate ad investire nella ricerca sulla malattia di Huntington è in aumento, per cui prevediamo un crescente numero di nuove sperimentazioni nel prossimo futuro. Il convegno ha avuto due testimonial d'eccezione: Sarah Winckless, campionessa olimpionica di canottaggio e Charles Sabine, giorna ista della BBC, entrambi positivi al test, entramb latori di un messaggio di grande coraggio e speranza per il futuro e di gratitudine verso i ricercatori.



RESOCONTO DELL'INCONTRO TRA LE ASSOCIAZIONI EUROPEE

ADERENTI AD EHA

Il 15 settembre 2016 si è svolto l'incontro tra le associazioni aderenti ad EHA (European Huntington Association): erano presenti circa venti organizzazioni provenienti da 19 Paesi europei e c'eravamo anche noi. Grazie ad EHA, negli ultimi anni sono nate associazioni di pazienti a Cipro, in Bulgaria, in Romania ed è stato organizzato il primo convegno europeo tra le associazioni (Varsavia, settembre 2015). Per il futuro, EHA intende anche garantire la divulgazione delle informazioni attraverso il

proprio sito internet (www.eurohuntington.org), far presente le istanze della comunità Huntington ai decisori politicii, collaborare con i ricercatori e con l'industria farmaceutica, e lancilare il progetto Stronger Together (Insieme siamo più forti), che si svilupperà nei prossimi tre anni (2016-2019) per: rendere più veloce il reclutamento di partecipanti in Enroll e nei trial clinici; ridurre il tasso di 'abbandono' degli studi cinici da parte dei pazienti; migliorare la qualità e la velocità dei processi regolatori necessari per l' immissione in commercio di nuovi farmaci. La prossima conferenza europea di EHA si terrà a Sofia (Bulgaria) dal 22 al 24 settembre 2017 e sarà organizzata dal nuovo board di

EHA: Astri Arnesen, Presidente; Barbara D'Alessio, Vice Presidente; Filipa Jùlio, Segretaria; Andrè Willems, Tesoriere; Bea de Schepper; Svein Olaf Olsen; Dina de Sousa; Danuta Lis.

