



In occasione della Giornata mondiale dedicata all'Huntington, dal 1 al 10 giugno la II edizione degli Huntington Days

Milano, 3 giugno 2016 – C'è da sempre un'attenzione e un interesse particolare verso le famiglie e i pazienti affetti da Malattia di Huntington con un team multidisciplinare dedicato presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta". Dal 2014 il progetto, inizialmente denominato EURO-HD Registry, è stato esteso a centri distribuiti in tutto il mondo diventando quindi uno studio globale per pazienti con Malattia di Huntington (Progetto della CHDI Foundation). La Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta è attualmente uno degli oltre 120 Centri distribuiti in tutto il mondo che partecipano a questo grande progetto, contribuendo a diverse sperimentazioni cliniche sia osservative che farmacologiche e a diversi progetti di studio a livello nazionale e internazionale.

Dal 1993, anno in cui è stata scoperta la mutazione genetica responsabile della malattia, è stato istituito presso la Fondazione IRCCS Istituto Nazionale "Carlo Besta" un laboratorio dedicato all'analisi genetica che viene utilizzato non solo per i pazienti afferenti all'Istituto, ma anche per la diagnosi genetica di pazienti che afferiscono a diverse strutture ospedaliere e centri specialistici del Nord Italia.

Nel 1979 il prof Tommaso Caraceni (attuale primario emerito dell'Istituto Neurologico) e la signora Angela Maria Vallegiani Panigada, hanno fondato presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta l'Associazione Italiana Corea di Huntington - AICH che ha continuato ininterrottamente ad occuparsi dell'assistenza dei malati e delle famiglie coinvolte nella Malattia di Huntington, attivando progetti per la diffusione della conoscenza della malattia e coinvolgendo medici, operatori sociali, e ricercatori a proseguire nella migliore assistenza e nella ricerca della cura per questa malattia.

L'iniziativa denominata "Huntington Days" è giunta alla sua seconda edizione e per il 2016 prevede un convegno presso l'Università di Milano per il primo giugno (programma in allegato), un evento a Brescia in cui verrà presentato anche un video il 6 giugno e un concorso di design a tema.

Attualmente i pazienti affetti da Malattia di Huntington e i loro familiari possono accedere a diversi ambulatori speciali presso la Fondazione Besta: due ambulatori per i soggetti affetti, un ambulatorio di genetica medica per la diagnosi le consulenze genetiche per le diagnosi pre-sintomatiche dei soggetti a rischio.

Gli ambulatori clinici sono gestiti dalla dott.ssa Caterina Mariotti (SODS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche) e dalla dott.ssa Paola Soliveri (I Neurologia, U.O. Disturbi del Movimento) che si avvalgono della collaborazione di diverse figure professionali per costituiscono una equipe per la gestione delle diverse problematiche associate alla malattia. Fanno parte del gruppo multidisciplinare psicologhe, i neurologi contrattisti, genetisti molecolari e biotecnologi.

Presso l'ambulatorio di genetica medica vengono fornite consulenze specifiche per i famigliari dei

pazienti e per i soggetti a rischio di aver ereditato la mutazione genetica, ma che non hanno sintomi neurologici. Anche in questo caso un gruppo multidisciplinare formato da neurologi, genetisti, biologi e psichiatri/psicologi collaborano per accompagnare i soggetti in un percorso dedicato per la diagnosi predittiva o, in alcuni casi, per la diagnosi prenatale.

In collaborazione con AICH Milano e l'U.O. Disturbi del Movimento è operativo presso l'Istituto Neurologico uno sportello psico-sociale gestito dalla dott.ssa Dominga Paridi che prevede il supporto psicologico individuale dei pazienti, il coordinamento di gruppi di auto mutuo aiuto per i familiari dei pazienti ed un gruppo di supporto per giovani a rischio.

Dal 2004, l'Istituto Neurologico Carlo Besta è entrato a far parte del Network Europeo per la Malattia di Huntington, European Huntington Disease Network, partecipando attivamente alle attività scientifiche e al registro internazionale che raccoglie dati clinici e campioni biologici di pazienti Europei e di tutto il mondo. Oltre 150 pazienti e circa 40 familiari a rischio vengono seguiti annualmente presso gli ambulatori della Fondazione Besta. Negli ultimi 20 anni sono stati raccolti e analizzati oltre 800 campioni di DNA per la diagnosi genetica della malattia presso il laboratorio coordinato dalla dott.ssa Gellera e diretto dal dott. Franco Taroni.

La dott.ssa Paola Soliveri collabora con il gruppo di studio Europeo per i disturbi cognitivi e comportamentali. La dott.ssa Caterina Mariotti partecipa al gruppo di studio per la consulenza genetica per la definizione di linee guida aggiornate sul test genetico predittivo nella malattia di Huntington (MacLeod R, et al. Recommendations for the predictive genetic test in Huntington's disease. Clin Genet. 2013;83:221-31), e ha coordinato insieme alla dott.ssa Cinzia Gellera il gruppo di lavoro della Regione Lombardia per la stesura del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la Malattia di Huntington consultabile anche al sito Regionale per le Malattie Rare (web-site www.malattierare.marionegri.it).

fonte: ufficio stampa