



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA



Padova, 14 maggio 2019 - L'Huntington è una patologia del cervello d'origine genetica determinata dalla perdita progressiva di cellule nervose. Anche se sono state descritte forme giovanili, la malattia si manifesta generalmente tra i 30 i 50 anni con disturbi emotivi e del movimento. L'evoluzione della patologia comporta la perdita delle capacità cognitive e motorie.

La malattia è causata da una mutazione nel gene Huntington. Nel gene è stata identificata una sequenza di triplette CAG che si ripetono l'una dopo l'altra. La mutazione consiste nell'espansione del numero di triplette ripetute: se questo numero supera la soglia di 36, insorge la malattia. La trasmissione del gene è indipendente dal sesso: se uno dei genitori è portatore, un eventuale figlio ha il 50% di probabilità di ereditare il gene mutato. Questo comporta che, spesso, nello stesso nucleo familiare più persone possono essere affette dalla malattia.

Il silenziamento genico rappresenta uno degli approcci più innovativi per il trattamento delle malattie genetiche di base monogenica come l'Huntington. La strategia mira a spegnere il gene mutato per impedire che si formi la proteina mutata e insorga la malattia. I risultati sorprendenti della sperimentazione dei farmaci silenzianti sui modelli animali hanno permesso di iniziare, nel mese di luglio 2015, il primo studio clinico sul paziente Huntington (fase 1) coordinato da Sarah Tabrizi ed Edward Wild dell'Huntington's Disease Centre, University College London.

La molecola silenziante non produce effetti collaterali nei pazienti, riduce i livelli di proteina mutata nel cervello ed è recente la notizia che il trattamento migliora i punteggi in alcuni test clinici di malattia. Sebbene preliminari perché condotti su un numero ridotto di pazienti (46 tra Regno Unito, Germania e Canada) questi risultati hanno condotto direttamente alla fase 3 della sperimentazione: 90 i centri clinici coinvolti nel mondo e più di 600 i pazienti reclutati, 6 istituti coinvolti in Italia - l'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna; l'Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi di Firenze; il Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università degli Studi di Genova; L'Azienda Ospedaliera S. Andrea di Roma e la Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo.

La V edizione degli Huntington's Days – le giornate di informazione e sensibilizzazione sulla malattia di Huntington (15 – 25 maggio) – si aprirà a Padova, mercoledì 15 maggio, con un Convegno dal titolo “Il viaggio del gene Huntington: dalla scoperta al suo silenziamento”, al quale parteciperà James Gusella, genetista di fama mondiale, Bullard Professor of Neurogenetics, Massachusetts General Hospital and Harvard Medical School, Boston (USA).

“Per raccontare la storia di questo gene abbiamo fortemente voluto James Gusella perché con Nancy Wexler in Venezuela ha avuto un ruolo chiave nell'identificazione del gene e della sua mutazione, una scoperta che rappresenta uno dei pilastri più importanti per la ricerca, avendo permesso di identificare i meccanismi alla base della malattia”, racconta Chiara Zuccato, responsabile scientifico di Huntington Onlus.

Si è scelta la città di Padova, dopo quella di Torino lo scorso anno, per proseguire il gesto concreto di presenza in diversi territori. Obiettivo dell'Associazione è dare vita ad una Rete Italiana della Malattia di Huntington capace di prendersi cura dei malati e dei loro familiari, mettere in relazione professionisti e operatori della cura e dell'assistenza, dialogare con istituzioni e enti che con loro si confrontano, perché davanti ai bisogni le risposte non siano rare e frammentarie, ma competenti e di qualità.

Il Convegno Internazionale – organizzato in collaborazione con il Dipartimento di Neuroscienze e il Dipartimento di Psicologia Generale dell'Università degli Studi di Padova – sarà anche occasione per condividere, grazie alla presenza di Roche Italia, una riflessione sulla sperimentazione del silenziamento genico e più nello specifico sulla fase 3 della stessa, che vede protagonista anche il nostro Paese mediante il coinvolgimento di sei centri clinici.

In collegamento ci saranno: da Torino - Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi e Università degli Studi di Torino; da Trento - Centre for Integrative Biology e Università di Trento; da Pozzilli - Neuromed di Pozzilli.

L'evento ha ricevuto il patrocinio di: Ministero della Salute, Università degli Studi SS6 EUGANEA, Centro Servizi Malattie Rare del Veneto, Telethon, Fish onlus, Accademia LIMPE-DISMOV, Comune di Padova, Regione Veneto, Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri di Padova, ULOV, Società italiana di Pedagogia Medica, Ordine Assistenti Sociali del Veneto.