

4 maggio 2019

## Huntington's Days 2019: Il viaggio del gene Huntington



Dal 15 al 25 maggio si terranno gli **Huntington's Days**, le giornate di informazione e sensibilizzazione sulla malattia di Huntington a cura di Huntington Onlus – La rete italiana della malattia di Huntington, per una luce accesa e diffusa su tutto il territorio italiano. Il tema della **V° edizione** sarà **il viaggio del Gene Huntington. Dopo il flash mob dello scorso anno in Piazza Duomo a Milano, Huntington Onlus porterà una riproduzione del gene lunga 70 metri in 3 piazze italiane: a Padova, a Cagliari e a Napoli.**

*«Nel 1993 si scopre che la causa dell'Huntington è un gene localizzato sul cromosoma 4 caratterizzato dalla presenza di triplette di nucleotidi CAG (Citosina-Adenina-Guanina), una serie di lettere che si ripetono più e più volte. Tutti gli esseri umani hanno questo gene: senza di esso nemmeno si nascerebbe. In coloro che non si ammalano il numero di triplette CAG ripetute, una dopo l'altra, è compreso tra 9 e 35. Quando il numero delle triplette supera la soglia di 35, la manifestazione della malattia è certa. L'ereditarietà è di tipo dominante perché basta una sola copia del gene che muta (delle due che ciascuno di noi porta) per causare la malattia; il rischio di trasmetterla da un genitore a ciascun figlio, quindi, è del 50% ed è indipendente dal sesso». – spiega la Prof. ssa Chiara Zuccato, responsabile scientifico di Huntington Onlus e docente alla Statale di Milano.*

L'Huntington è una malattia genetica neurodegenerativa che, come un secondo nome, il destino attribuisce alla persona: un'eredità familiare che da quel momento la accompagna, diventando parte integrante della sua identità e del suo futuro.

**Abbiamo deciso di far conoscere l'Huntington mostrando il gene** perché attorno alla sua riproduzione, malati e famigliari, ricercatori e medici, operatori della cura e dell'assistenza, volontari e amici, rappresentanti di enti e istituzioni, cittadini e turisti, possano unirsi, trasmettendo a tutti coloro che sono coinvolti dall'Huntington, un messaggio capace di superare quei "sentimenti" di solitudine, vergogna e isolamento, con cui ancora oggi purtroppo convivono.

**Abbiamo deciso di far conoscere l'Huntington portando il gene in alcune delle piazze più belle d'Italia** perché come « *Associazione desideriamo essere luogo di incontro, ascolto e dialogo capace di mettere in rete – ne La rete italiana della malattia di Huntington – esperienze e competenze personali e professionali differenti, perché nella complementarietà dei ruoli e dei saperi, si possano costruire insieme, risposte efficaci ai molteplici bisogni dei malati e dei loro cari* » ha dichiarato Claudio Mustacchi Presidente di Huntington Onlus

**Il Viaggio del Gene Huntington, gli appuntamenti:**  
**PADOVA - 15 maggio, ore 14 Prato della Valle**  
**CAGLIARI - 18 maggio, ore 18 Lungomare Poetto**

**NAPOLI - 25 maggio, ore 11 Piazza del Plebiscito (evento di chiusura con la presenza di AICH Napoli)**

**RIFERIMENTI:** Federica Violanti|[press@huntington-onlus.it](mailto:press@huntington-onlus.it) - [www.huntington-onlus.it](http://www.huntington-onlus.it)

### **HUNTINGTON Onlus - La rete italiana della malattia di Huntington**

Prende vita il 1 gennaio 2018 dalla fusione tra l'associazione di volontariato AICH Milano Onlus e l'organizzazione non lucrativa di utilità sociale HUNTINGTON. Una unione di forze per moltiplicare le energie sul territorio per:

- offrire una risposta ai bisogni dei malati e delle loro famiglie, mettendo in rete conoscenze, esperienze e competenze;
- collegare tutti coloro che in Italia e all'estero si dedicano alla malattia di Huntington;
- stimolare e sostenere la ricerca italiana e attivando anche in Italia le conoscenze e le sperimentazioni più avanzate a livello mondiale;
- informare sulla natura della malattia e sui diritti del malato, non solo i familiari, ma anche gli operatori della cura e dell'assistenza;
- coinvolgere le strutture del territorio, in una condivisione di buone prassi, per un miglioramento della qualità di vita dei malati e alle loro famiglie.

### **LA MALATTIA DI HUNTINGTON**

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, promossa dalla Roche: **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.

## **HUNTINGTON'S DAYS**

L'associazione è promotrice dal 2015 di una vasta iniziativa d'informazione e sensibilizzazione. Si è voluto chiamarla nel modo più semplice: **HUNTINGTON'S DAYS**, proprio per la volontà di "essere molto conosciuti per far conoscere una malattia poco conosciuta". Si è voluto accompagnare l'intero periodo, con la metafora della lampadina: una lampadina costituita e alimentata da persone vicine, unite in stretta collaborazione tra di loro.

Le giornate di consapevolezza nascono, infatti, con la volontà di portare la luce sulla malattia dando vita a una rete competente di familiari, malati, volontari, ricercatori, medici e società civile, capace di rendere concreto il gesto di cura, in attesa di una cura.