



Padova, 14 maggio 2019

IL VIAGGIO DEL GENE HUNTINGTON DALLA SCOPERTA AL SUO SILENZIAMENTO

La V edizione degli Huntington Days si aprirà il prossimo 15 maggio a Padova nella sede dell'Orto Botanico con un convegno scientifico divulgativo a cui parteciperà James Gusella, genetista di fama mondiale e scopritore del gene Huntington.

Il convegno, organizzato in collaborazione con il Dipartimento di Neuroscienze e il Dipartimento di Psicologia Generale dell'Università di Padova, tratterà, inoltre, il tema delle sperimentazioni cliniche, in particolare quella del silenziamento genico promossa da Roche e ora in fase 3, con 6 centri clinici coinvolti in Italia.

L'Huntington è una malattia legata ad un senso di solitudine ed isolamento con cui ancora oggi purtroppo i malati e famiglie convivono.

Proprio per superare lo stigma che la caratterizza abbiamo deciso di portare in piazza il gene Huntington dal Nord al Sud della Nostra Penisola, perché attorno alla sua riproduzione, malati e familiari, ricercatori e medici, operatori della cura e dell'assistenza, volontari e amici, rappresentanti di enti e istituzioni e cittadini, possano unirsi, trasmettendo a tutti coloro che sono coinvolti dall'Huntington, un messaggio capace di superare quei sentimenti di solitudine, vergogna e isolamento.

Al termine del Convegno uno striscione di 70 metri rappresentante il gene Huntington e la sua mutazione verrà srotolato in piazza Prato della Valle.



4 maggio 2019

Il viaggio del gene Huntington: dalla scoperta al suo silenziamento

Convegno internazionale scientifico divulgativo

Padova 15 maggio 2019

Auditorium Orto Botanico Università di Padova – ore 9.30

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. Il convegno sarà, inoltre, trasmesso in **diretta streaming: a pochi giorni dall'evento sarà reso disponibile sul sito dell'associazione il link per la visione con la traduzione in simultanea.**

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.

L'ingresso è libero previa registrazione a questo link: <https://bit.ly/2Z4NvXG>

Al termine del convegno avrà inizio **Il viaggio del gene Huntington** – dopo il flash mob dello scorso anno in Piazza Duomo, Huntington Onlus porterà la riproduzione del gene lunga 70 metri in 3 piazze italiane: a Padova, a Cagliari e a Napoli. **L'appuntamento a Padova è il 15 maggio alle ore 14.00 in Piazza Prato della Valle.**

RIFERIMENTI: Federica Violanti | press@huntington-onlus.it - www.huntington-onlus.it

HUNTINGTON ONLUS

Sede Legale: Corso Monforte n.36 - 20122 Milano

press@huntington-onlus.it

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 una metafora che fosse naturalmente capace di esprimere la volontà di portare luce sulla malattia ma anche la consapevolezza che, ad oggi, solo una rete competente di familiari, malati, volontari, ricercatori, medici e società civile può rendere concreto il gesto di cura, in attesa di una cura. Da qui la scelta della lampadina: una lampadina costituita e alimentata da persone vicine, unite, in stretta collaborazione tra di loro" ha spiegato **Claudio Mustacchi**, presidente di Huntington Onlus.

15-25 MAGGIO ACCENDIAMO GLI HUNTINGTON'S DAYS

Convegno scientifico divulgativo

IL VIAGGIO DEL GENE HUNTINGTON: DALLA SCOPERTA AL SUO SILENZIAMENTO

Mercoledì 15 maggio 2019
Auditorium Orto Botanico Università di Padova

- 9.30 – 10.00 REGISTRAZIONE PARTECIPANTI
- 10.00 – 10.30 Saluti delle Autorità
- 10.30 – 10.50 **Huntington Onlus: il primo anno di vita de La Rete italiana della malattia di Huntington**
Claudio Mustacchi, Presidente Huntington Onlus
- 10.50 – 11.40 **La scoperta del gene Huntington**
James Gusella, Bullard Professor of Neurogenetics, Massachusetts General Hospital and Harvard Medical School, Boston (USA)
- 11.40 – 12.00 Pausa con light lunch
- 12.00 – 12.30 **Silenziamento genico: significato e obiettivi della sperimentazione**
Roche Italia
- 12.30 – 13.10 **La presa in carico della famiglia Huntington – Tavola Rotonda con:**
ANTONINI ANGELO - Neurologo Dipartimento di Neuroscienze
BISIACCHI PATRIZIA - Psicologa Dipartimento di Psicologia Generale
PALOMBA DANIELA - Medico-chirurgo Specialista in Psicologia Medica Dipartimento di Psicologia Generale
SALVIATI LEONARDO – Genetista Unità di Genetica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
PIGATO GIORGIO – Psichiatra Azienda Ospedaliera Padova
PARIDI DOMINGA - Psicologa Huntington Onlus
ANNACHIARA CAGNIN – Neurologo Dipartimento di Neuroscienze
MIRYAM CARECCHIO – Neurologo Dipartimento di Neuroscienze
- 13.10 – 13.30 Domande dal pubblico in sala e dalle città in collegamento
- 13.30 CHIUSURA LAVORI
- 14.00 **IL VIAGGIO DEL GENE: I° tappa**
Si srotola il gene in Prato della Valle

A MODERARE:

Chiara Zuccato - Dipartimento di Bioscienze, Università degli Studi di Milano – Responsabile scientifico e Fondatrice di Huntington Onlus

La partecipazione all'evento è gratuita previa registrazione.



HUNTINGTON ONLUS
Sede Legale: Corso Monforte n.36 - 20122 Milano
segreteria@huntington-onlus.it
codice fiscale: 97748060155