

Malattia di Huntington: Aspetti Essenziali per i Pazienti

CHE COS'È?

La Malattia di Huntington (*Huntington's Disease* - HD) è una patologia cerebrale degenerativa progressiva. Ciò significa che le cellule cerebrali si riducono con il tempo. La patologia esordisce tipicamente fra i 30 ed i 50 anni, ma può anche presentarsi ad età inferiori. La HD coinvolge:

- Il movimento
- Il comportamento
- Il pensiero, la comprensione, l'apprendimento, la rievocazione
- La personalità

Il sintomo più comune è la presenza di movimenti involontari chiamati corea. La corea provoca movimenti involontari rapidi e irregolari che possono ricordare, nei casi più eclatanti, quelli dei danzatori. Altre problematiche connesse con il movimento includono la difficoltà nel parlare e nel camminare.

Possono essere osservati frequentemente i seguenti sintomi:

- Perdita di memoria, ridotta concentrazione, difficoltà nell'esecuzione di attività di vita quotidiana, disturbi del controllo degli impulsi
- Depressione e mancanza di interessi
- Cambiamenti del sonno
- Problemi sessuali
- Difficoltà a deglutire
- Cadute

Nei primi anni di malattia possono comparire alcuni cambiamenti mentali, emotivi e comportamentali, prima dei sintomi fisici tipici della malattia.

QUAL È LA CAUSA?

La HD è causata dall'espansione abnorme di una parte di un gene. L'espansione causa una progressiva perdita di cellule nervose cerebrali. Maggiori l'entità dell'espansione abnorme del gene, più precocemente si svilupperà la HD. Il test genetico è necessario per confermare la diagnosi.

La HD è una patologia ereditaria. Ognuno di noi eredita una serie di geni, un gene da parte materna ed uno da parte paterna. Se uno dei due genitori è portatore di un gene alterato, ciascun figlio ha una probabilità del 50% di ereditare la HD. Alcune volte l'eredità genica può non essere chiara, ad esempio quando un genitore muore prima che la patologia si manifesti.

ESISTE UNA TERAPIA?

Attualmente non vi è alcuna terapia in grado di rallentare o interrompere la malattia. La HD non è curabile, ma vi sono delle terapie che possono ridurre alcuni sintomi. Tali terapie possono migliorare il movimento, la depressione ed il comportamento. E' importante consultare il neurologo di riferimento per valutare possibili opzioni terapeutiche.

LA MALATTIA DI HUNGTINGTON PUÒ NON VENIRE DIAGNOSTICATA?

Nelle fasi iniziali, la HD può essere difficile da diagnosticare, specialmente se non si conosce la propria storia familiare. Ciò accade perché i sintomi sono complessi e possono variare da paziente a paziente. Nelle fasi iniziali, sintomi come la depressione possono essere più evidenti dei sintomi coreici. Quando i sintomi coreici sono palesi, il paziente dovrebbe sottoporsi ad una consulenza genetica e ad un test genetico per avere la conferma diagnostica.

COSA CI SI DEVE ASPETTARE DALLA CONVIVENZA CON LA HD?

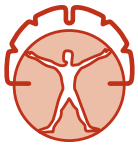
Con il progredire della malattia, i seguenti sintomi potrebbero peggiorare:

- Incremento dei movimenti involontari
- Cambiamento di: pensiero, comprensione, apprendimento e memoria
- Cambiamenti emotivi e comportamentali

I pazienti potrebbero avvertire difficoltà nel parlare e nel deglutire. In questa fase l'inalazione di cibo nelle vie respiratorie può rappresentare un serio pericolo per i pazienti.

Inoltre si osservano frequentemente cambiamenti dell'emotività e la depressione del tono dell'umore è un comune aspetto clinico. Altri cambiamenti comportamentali possono essere:

- Mancanza di interesse o trascuratezza
- Comportamento antisociale
- Disorientamento
- Ostinazione



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Malattia di Huntington: Aspetti Essenziali per i Pazienti

I pazienti spesso si sentono frustrati quando comprendono che stanno perdendo gradualmente le loro capacità fisiche e mentali. Essi non riescono più a compiere le comuni attività che riuscivano ad effettuare in precedenza. Nelle ultime fasi della malattia, i pazienti possono ancora riconoscere le persone e comprendere la routine quotidiana. In ogni caso, i pazienti non sono più in grado di badare a loro stessi. I pazienti con HD possono richiedere quindi assistenza 24 h su 24 e 7 giorni su 7, per la loro incapacità di parlare, alimentarsi, camminare e controllare le loro funzioni fisiologiche intestinali e vescicali. Nell'eventualità in cui dovesse verificarsi inalazione del cibo, una infezione polmonare od altre complicanze del quadro respiratorio possono provocare il decesso del paziente.

I pazienti dovrebbero consultare il proprio neurologo riguardo le migliori opzioni terapeutiche disponibili.