

| | | | | | |
|-------------------|--|---|---|--|--|
| Panoramica | La malattia di Huntington (MH) è una rara patologia neurodegenerativa autosomica dominante con una probabilità di ereditarietà del 50%. Colpisce in egual misura uomini e donne. I sintomi comprendono alterazioni motorie, cognitive e comportamentali che si manifestano tipicamente nella mezza età adulta. La MH ad esordio giovanile (esordio prima dei 21 anni) progredisce più rapidamente e in maniera inarrestabile. | | | | |
| FASI | 1 – MH Premanifesta | 2 - Primi sintomi | 3 - Diagnosi | 4 - Trattamento | 5 - Monitoraggio |
| Clinica | La MH premanifesta si presenta con segni clinici aspecifici, ad esempio piccoli cambiamenti cognitivi o comportamentali. La MH è diffusa nelle famiglie e la maggior parte dei malati di MH ha persone affette tra i parenti stretti. | La conversione da MH premanifesta a manifesta avviene gradualmente e i primi sintomi possono essere facilmente interpretati come segni di altri disturbi. Ciò aumenta la difficoltà della diagnosi. L'esordio della malattia di Huntington è convenzionalmente definito come anomalie motorie evidenti. Ma più spesso i sintomi non motori si manifestano prima. La MH presenta tre tipi di sintomi: 1) motori, ad esempio corea, problemi di linguaggio e deglutizione o distonia. 2) cognitivi: ad esempio, deficit nelle funzioni esecutive, nell'attenzione, nella memoria o nella regolazione delle emozioni. 3) comportamentali: ad esempio, depressione, ansia, apatia, irritabilità, aggressività o disturbi del sonno. | La diagnosi si basa sull'esame neurologico e sui test genetici. I test genetici sono disponibili dal 1993. La divulgazione dello stato genetico è complessa e può avere un impatto sia sui pazienti che sulle loro famiglie. Un test positivo per la MH può influenzare le generazioni future e accelerare decisioni importanti per la vita, come la pianificazione familiare. I test genetici predittivi non sono raccomandati per i bambini e gli adolescenti asintomatici di età inferiore ai 18 anni. Un'adeguata consulenza genetica è essenziale. | Attualmente non sono disponibili terapie efficaci che modifichino l'andamento della malattia. I sintomi devono essere mappati e gestiti in base alla rilevanza funzionale. Diversi farmaci esistenti sono stati riproposti per la gestione dei sintomi motori e comportamentali della MH. Le terapie adiuvanti hanno un ruolo fondamentale nel controllo dei sintomi della MH. | Gli obiettivi principali sono il mantenimento della funzione e dell'autonomia il più a lungo possibile. L'attività fisica, il benessere psicologico e l'alimentazione sono aree chiave da monitorare e gestire per migliorare la qualità della vita. I pazienti affetti da MH in fase avanzata necessitano di cure e assistenza a tempo pieno. |
| Sfide | Le persone a rischio di MH e le persone con MH premanifesta temono l'insorgenza della malattia. La soppressione e il tentativo di ignorare i sintomi sono strategie di coping comuni. Gli operatori sanitari spesso non sono consapevoli delle sottili alterazioni che possono influire sul benessere e sulle funzioni quotidiane. | Non esistono due pazienti con MH uguali e, poiché i cambiamenti sono gradualmente, possono essere necessari anni per stabilire l'esordio della malattia. Essendo la MH una malattia rara, gli operatori sanitari spesso hanno difficoltà nella diagnosi e non riescono a rispondere a domande importanti sulla storia familiare. | La complessità dei sintomi della MH porta a frequenti diagnosi errate. Spesso la collaborazione tra le unità di genetica, la pratica clinica e i centri di ricerca è troppo scarsa per garantire ai pazienti un passaggio scorrevole dalla diagnosi al trattamento di follow-up. I pazienti e i familiari dovrebbero essere informati dell'esistenza di associazioni per la MH. La MH è una malattia familiare e i parenti spesso non sono consapevoli o sottovalutano il rischio di ereditarietà. | Gli operatori sanitari spesso non hanno una comprensione olistica della complessità della malattia. A causa dello stress emotivo e dei cambiamenti cognitivi e comportamentali, i pazienti spesso ignorano o negano i sintomi e non riconoscono la necessità di cure e supporto. Ciò provoca un forte stress per la famiglia. Il piano di trattamento deve essere modificato regolarmente in base alla fluttuazione e alla progressione dei sintomi. La monoterapia per il trattamento della corea è preferibile perché la terapia combinata aumenta il rischio di effetti avversi e può complicare la gestione dei sintomi non motori. Tuttavia, spesso è necessaria una terapia adiuvante sotto forma di antidepressivi o per gestire altri disturbi come le anomalie del sonno o le alterazioni comportamentali, il che comporta anche un aumento del rischio di effetti avversi. | La MH ha una progressione inarrestabile, per cui i pazienti e le famiglie si sforzano di adattarsi alle crescenti sfide e agli esiti negativi. Le famiglie e gli operatori sanitari lottano per mantenere i pazienti attivi e motivati mentre affrontano le graduali perdite funzionali. |
| Obiettivi | Educare gli operatori sanitari sulle specificità della MH premanifesta, in modo che possano fornire un supporto | Gli operatori sanitari cercano le competenze necessarie per garantire che la diagnosi di MH sia posta al momento giusto per ogni paziente e famiglia. Educare le famiglie sulla triade di sintomi | Rendere disponibile una diagnosi accurata e rapida di MH. Fornire un buon processo di follow-up e reti di supporto per i pazienti e le famiglie. I bambini e gli | Creare team multidisciplinari che comprendano neurologo, genetista, psicologo, neuropsicologo, infermiere, psichiatra, fisioterapista, logopedista, assistente sociale, terapeuta occupazionale e | Stabilire relazioni di fiducia per facilitare un dialogo continuo tra pazienti, famiglie e operatori sanitari. Migliorare l'accesso |

| | | | | | |
|--|---|---|--|---|---|
| | tempestivo e personalizzato, se necessario. Stabilire un buon rapporto tra paziente e operatore sanitario prima dell'insorgenza della malattia. | della MH e su come gestire e cercare assistenza in modo efficace durante il decorso della malattia. | adolescenti con MH ad esordio giovanile dovrebbero avere un Piano Educativo Individuale. Le persone affette da MH dovrebbero avere accesso al supporto tra pari da parte di un'associazione per la MH. | nutrizionista. Fornire una terapia appropriata per ogni fase della malattia. Offrire supporto, formazione e risorse adeguate ai familiari e ai fornitori di assistenza. | regolare delle famiglie alla consulenza e al supporto di un'équipe multidisciplinare. Educare gli operatori sanitari che lavorano nelle unità cliniche e nelle case di cura sulle esigenze specifiche dei pazienti con MH in fase avanzata. |
|--|---|---|--|---|---|

Si noti che i termini specifici (ad esempio, assistenza domiciliare, medico generico, fisioterapia) non comprendono gli stessi servizi in tutti i Paesi dell'UE e possono variare da Paese a Paese. I gruppi di difesa dei pazienti possono spesso fornire supporto e risorse ai pazienti e alle famiglie.



Co-funded by
the European Union

This work is generated within the European Reference Network for Rare Neurological Diseases