



Centro Specialistico Ortopedico Traumatologico
Gaetano Pini-CTO

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ASST Gaetano Pini



Milano, 22 aprile 2020 - Una malattia che interrompe i sogni. La dott.ssa Paola Soliveri, neurologa del Centro Parkinson dell'ASST Gaetano Pini-CTO, definisce così la malattia di Huntington, una patologia rara, degenerativa del sistema nervoso centrale che esordisce intorno ai 40 anni, proprio quando le persone dovrebbero tagliare i traguardi più importanti della loro vita.

“Invece - come spiega la dott.ssa Soliveri che tiene un ambulatorio convenzionato con il Servizio Sanitario Nazionale al Centro Parkinson - l'Huntington è devastante perché incide sia sulla sfera motoria sia su quella psichica ed è associata a una frequenza di suicidi più elevata che nella popolazione generale”.



Dott.ssa Paola Soliveri

La malattia di Huntington è una malattia rara, la cui prevalenza in Europa è stata calcolata, a seconda degli studi, tra 5.7 e 10 per centomila persone. È una malattia familiare trasmessa con modalità autosomica dominante, vuol dire che ciascun figlio o figlia di una persona affetta ha un rischio del 50% di ereditarla. I segni della malattia compaiono in età adulta, ma meno frequentemente possono manifestarsi anche in età infantile o senile.

“La malattia di Huntington è caratterizzata dalla triade sintomatologica: disturbi motori, decadimento cognitivo e alterazioni psico-comportamentali. Le alterazioni motorie sono rappresentate da movimenti involontari di tipo coreico dai quali la malattia prende il nome, perdita d’equilibrio e anche rallentamento motorio. Questi disturbi peggiorano progressivamente fino alla perdita dell’autonomia. I sintomi psico-comportamentali possono anche precedere i segni motori e si manifestano con irritabilità, ansia, depressione, apatia, disturbi ossessivo-compulsivi e a volte con disturbi psicotici. Sono presenti inoltre deficit cognitivi, che possono evolvere fino alla demenza”, spiega la dott.ssa Soliveri.

La diagnosi clinica prevede la presenza di segni motori inequivocabili e

compatibili con la malattia in un paziente con familiarità nota per malattia di Huntington. Dal 1993 è anche possibile avere una conferma genetica della diagnosi eseguendo il test genetico diretto che mostra un'espansione uguale o superiore a 36 del frammento nucleotidico CAG sul gene dell'huntingtina sul cromosoma 4.

Una persona a rischio per la malattia e maggiorenne può anche eseguire il test genetico predittivo per sapere o meno se ammalerà in futuro: "In considerazione tuttavia della problematicità di questa informazione in una persona non ancora sintomatica, le linee guida internazionali suggeriscono che venga pianificato dai sanitari un congruo periodo di preparazione al test con dei colloqui psicologici", sottolinea la specialista.

L'accettazione della diagnosi è, infatti, la fase più delicata, anche perché allo stato attuale da questa patologia non si guarisce e i medici possono prescrivere solo terapie sintomatiche, che riducono alcuni sintomi senza poter incidere sull'inesorabile progressione della malattia.

È in corso però una sperimentazione internazionale con una molecola sulla quale sono riposte grandi speranze: "La molecola in sperimentazione - afferma la dott.ssa Soliveri - sembra in grado di ridurre la produzione dell'huntingtina, la proteina patologica prodotta dal gene mutato, che è dannosa per le cellule nervose. Questa molecola è un nucleotide antisense (ASO) che si lega all'RNA messaggero che veicola l'informazione dal gene mutato, ne blocca la traduzione e ne stimola la degradazione in modo che la proteina huntingtina non venga prodotta. C'è tuttavia una difficoltà, e cioè che queste molecole devono essere veicolate nel sistema nervoso centrale attraverso delle rachicentesi, cioè punture lombari".

La progressione della malattia è lenta e ha caratteristiche differenti in ogni paziente. L'approccio alla patologia deve essere multidisciplinare e la figura sanitaria di riferimento che si occupa della presa in carico del paziente è il neurologo.

“Il

neurologo, oltre a prescrivere la terapia per ridurre i sintomi motori e psico-comportamentali, ha il compito di supportare il paziente e indirizzarlo verso gli specialisti di cui ha bisogno come lo psichiatra, il fisiatra per la prescrizione della fisioterapia per l'equilibrio e la coordinazione motoria, il nutrizionista, il logopedista. Un problema importante in questa malattia, specie nelle fasi più avanzate, è la disfagia, cioè la difficoltà a deglutire, che può comportare oltre alla perdita di peso per un inadeguato apporto nutrizionale, anche la possibilità di polmoniti da aspirazioni difficilmente trattabili anche con terapie antibiotiche e l'ostruzione acuta delle vie aeree con possibilità di soffocamento. Perciò, quando è presente la disfagia è consigliabile adottare una dieta morbida, omogenea e ipercalorica per ovviare alla possibile perdita di peso, e utilizzare addensanti per i liquidi. Nei casi più gravi tuttavia si rende necessaria l'applicazione di una PEG (Gastrostomia Endoscopica Percutanea) per la nutrizione”.

Oltre

a queste indicazioni, il neurologo ha il compito di informare le giovani coppie sulla possibilità molto alta di trasmettere la malattia ai figli: “È opportuna una consulenza genetica da parte di un genetista clinico per chiarire quali siano le opzioni disponibili per la procreazioni. Si può fare una diagnosi prenatale sui villi coriali oppure una diagnosi reimpianto nell'ambito di una fecondazione assistita”.

Estremamente

importante, infine, è anche il supporto al caregiver che si trova a confrontarsi con una persona che lentamente perde la propria identità, oltre che autonomia: “Purtroppo in Italia si fa ancora molto poco sul fronte dell'assistenza domiciliare che dovrebbe essere specifica per chi ha l'Huntington. Molte famiglie sono costrette a rivolgersi alle case di riposo per anziani, ma il paziente che viene ricoverato in queste strutture spesso ha poco più di 40 anni, per questo l'ambiente non è adatto ad accoglierlo”, conclude la dott.ssa Soliveri.