

Huntington giovanile, la campagna LIRH per promuovere la conoscenza della malattia

Autore: Redazione
, 08 Febbraio 2019

La **malattia di Huntington** pediatrica rappresenta la variante rara di una malattia rara, e in genere emerge in età scolare. **Nei bambini, non sono quasi mai presenti i classici movimenti involontari (còrea)** che caratterizzano la forma adulta, ma **si sviluppano piuttosto delle posture degli arti e del tronco denominate "distonie" muscolari**. In qualche caso possono manifestarsi lentezza, rigidità, crisi epilettiche e sintomi dello spettro autistico, oltre che difficoltà di apprendimento.

Il seguente video, chiaramente ispirato al film di animazione "Inside out", **ci mostra cosa accade nel cervello di una bambina con malattia di Huntington**.



<https://youtu.be/F--zuuCwyXo>

"La malattia di Huntington è una malattia rara dominante", spiega il **prof. Ferdinando Squitieri**, Responsabile dell'Unità Ricerca e Cura dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza (San Giovanni Rotondo), della Neurologia dell'Istituto CSS-Mendel (Roma) e Responsabile Scientifico della Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) di Roma. "Ciò significa che ogni figlio può ricevere il gene mutato da uno dei due genitori ammalati con un rischio del 50%. **E' una patologia grave, con andamento progressivo, invalidante sia per le implicazioni fisiche**, che incidono soprattutto a livello motorio con spasmi muscolari di difficile controllo che portano a muoversi 'danzando' (tanto che la malattia è anche nota come còrea), **sia per le ripercussioni intellettive**, che intaccano l'elaborazione del pensiero, delle emozioni, dell'orientamento e del comportamento".

"Una nostra recente ricerca ha identificato la variante giovanile più aggressiva nella presentazione e nell'evoluzione di questa malattia. **Si tratta di una forma che colpisce i bambini**, con manifestazioni cliniche e caratteristiche di danno cerebrale completamente diverse dagli adulti, nella

quale una parte profonda dell'encefalo, chiamata striato, non sembra svilupparsi adeguatamente, andando incontro a neurodegenerazione solo in un momento molto successivo, insieme ad altre parti dell'encefalo", precisa Squitieri. **"La nostra speranza, pertanto, è quella di agire sulla cattiva funzione delle cellule nervose, prima ancora che sulla loro morte, per prevenire l'insorgere e il progredire della malattia"**.

Per

informazioni:

[Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate](#) – tel: 800.388.330

Leggi anche: "[Malattia di Huntington, scoperta una nuova variante giovanile della patologia](#)".