

## **PROGRAMMA EDUCAZIONALE DELLA FONDAZIONE LIRH ONLUS 'LA MALATTIA DI HUNTINGTON TRA CONOSCENZA E COMPETENZA'**

*Per una corretta pratica clinica della malattia di Huntington*

Roma, 30 ottobre 2015

Istituto CSS Mendel, Fondazione di Religione e di Culto "Casa Sollievo della Sofferenza"  
- Opera di San Pio da Pietrelcina  
Viale Regina Margherita, 261 - Roma

9.30 - 10.00

### **Presentazione del corso**

*Prof. Angelo Vescovi* Direttore Scientifico IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza  
Professore Associato, Università di Milano Bicocca

*Prof. Ferdinando Squitieri*

Responsabile Unità Ricerca e Cura Huntington e Malattie Rare, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e Istituto CSS-Mendel; Direttore scientifico Fondazione LIRH onlus

10.00 - 10.30

### **Le malattie rare in Italia e in Europa**

*Dr.ssa Giuseppina Annichiarico*

Responsabile del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Puglia

10.30 - 11.00

### **La Malattia di Huntington come modello tra le malattie rare neurodegenerative**

*Prof. Ferdinando Squitieri*

11.00 - 11.20

*Coffee Break*

11.20 - 11.50

### **La diagnosi pre-sintomatica tra scienza ed etica**

*Prof. Giovanni Capelli*

Professore Ordinario, Università degli Studi di Cassino

11.50 - 12.20

### **La diagnosi genetica**

*Dr. Alessandro De Luca*

Responsabile Settore Genetica Molecolare, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e Istituto CSS-Mendel

12.20 -13.00

**Discussione**

13.00 - 14.00

*Light Lunch*

14.00 - 14.30

**Quali sono gli errori che lo specialista non deve commettere**

Eseguire il test pre-sintomatico (con il contributo dei pazienti) *Prof. Ferdinando Squitieri*

14.30 - 15.00

**L'approccio psicologico**

*Dr.ssa Chiara Esposito*

Psicologa Fondazione LIRH onlus, PhD in Psicologia e Scienza Cognitiva, Università Sapienza di Roma

15.00 - 15.30

**Esperienze di pratica clinica** (con il contributo dei pazienti)

*Prof. Ferdinando Squitieri*

15.30 - 16.00

**Discussione finale e conclusioni**

**Destinatari**

L'incontro è rivolto a neurologi, psichiatri, psicologi, infermieri, medici di famiglia, studenti e specialisti in genetica medica, familiari.

**Modalità di partecipazione**

La partecipazione è libera, ma è richiesta conferma della partecipazione:

- [segreteria@lirh.it](mailto:segreteria@lirh.it)
- oppure numero verde 800.388.330.

**Metodologia**

Approccio interattivo tra relatori e partecipanti

Alternanza tra interventi frontali e momenti di discussione

Utilizzo di materiale video

Coinvolgimento dei pazienti come "testimonial" di se stessi

## **Razionale**

La malattia di Huntington è una **malattia di confine tra la neurologia e la psichiatria** ed è **genetica**. Chi se ne occupa, dovrebbe coprire almeno in parte queste competenze. Sfortunatamente la settorialità della formazione medica rende questo aspetto particolarmente critico ai fini dell'assistenza. Pertanto si evince una difficoltà da parte dei neurologi a trattare le condizioni impegnative sul piano psichiatrico con l'uso corretto di psicofarmaci e, da parte degli psichiatri, a tener conto dell'evoluzione clinica e della progressione neurologica della malattia talvolta ulteriormente compromessa dall'uso di farmaci neurolettici. Le note ipercinesie coreiche rappresentano solo un aspetto della malattia e non ne costituiscono l'elemento di maggiore disabilità, generato, invece, sul piano motorio, dalla difficoltà della coordinazione dei movimenti volontari e dal declino cognitivo. Ciò è ulteriormente sottolineato dalle evidenze sempre più frequenti di un effetto peggiorativo sulla severità del decorso della malattia da parte dei neurolettici tradizionali e dall'evidenza del documentato senso di inconsapevolezza delle ipercinesie coreiche da parte dei pazienti stessi

L'approccio diagnostico, l'informazione sullo stato di rischio ed il test genetico sono frequentemente gestiti senza l'opportuna competenza biologica e di counselling da parte dei medici e dei genetisti. Ciò si traduce in una gestione difficile che causa, frequentemente, enorme disagio tra i familiari dei pazienti e complica la reticenza da parte di questi a denunciare casi di malattia. Il ruolo dello psicologo è estremamente importante nel percorso di accompagnamento del paziente al test genetico. Il personale infermieristico, di fronte a pazienti di tale complessità, si trova spesso disorientato.