

Roma, Marzo 2026

Convegno
'Malattia di Huntington, Mai più Nascosta'
Roma, 28 Aprile 2026

Relazione Sintetica

Il Convegno *'Malattia di Huntington, Mai Più Nascosta'* si inserisce nel contesto illustrato di seguito, con l'obiettivo di far emergere le criticità segnalate e avviare un confronto tra gli stakeholder chiave.

Malattia di Huntington: RARA, GENETICA, NEURODEGENERATIVA, EREDITARIA

La malattia di Huntington è rara, genetica, neurodegenerativa, ereditaria. E' sufficiente un solo genitore ammalato perché si trasmetta con un rischio del 50% per ciascun figlio. È possibile sapere in anticipo se si è portatori del gene mutato - individuato nel 1993 sul braccio corto del cromosoma 4 - attraverso un test genetico, che deve essere sempre accompagnato da un adeguato percorso di counselling genetico e psicologico. È infatti importante preparare le persone con rischio genetico e i loro familiari, da un lato, a scegliere in maniera libera e consapevole se sottoporsi o meno al test e, dall'altro, ad affrontare le conseguenze del risultato, che apre una finestra sul futuro e condiziona le scelte di una vita.

La mutazione genetica si eredita fin dalla nascita, ma la malattia si manifesta ad un certo punto della vita, di solito in età adulta. La malattia di Huntington colpisce nella capacità di controllare i movimenti del corpo, ma soprattutto nell'abilità di pensare, controllare le emozioni e nel modo di comportarsi, determinando progressivi ed imprevedibili cambiamenti nella personalità. È possibile che nella stessa famiglia vi siano più persone coinvolte, anche con manifestazioni cliniche diverse tra loro, alcune in fase più avanzate, altre in fasi iniziali, caregiver delle prime, che più avanti avranno bisogno anch'esse di un caregiver. Il declino delle funzioni cognitive contribuisce in maniera determinante alla disabilità grave che si osserva ad un certo punto della vita. La malattia di Huntington colpisce in Italia circa 7.000 individui, a cui vanno aggiunti circa 40.000 a rischio di ereditarla. Si tratta della malattia con il più elevato tasso di suicidi. Ad oggi è possibile intervenire solo su alcune manifestazioni cliniche, soprattutto associate al comportamento perché gli interventi sul disturbo del movimento compromettono le funzioni cognitive nel tempo e non rappresentano un'effettiva efficace risorsa terapeutica.

La frequenza della malattia: sottostima?

I numeri sono sensibilmente sottostimati perché, da un lato, è difficile intercettare le famiglie, che spesso preferiscono nascondersi per proteggersi da uno fortissimo stigma; dall'altro, studi recenti evidenziano un aumento atteso del riconoscimento di mutazioni genetiche responsabili della malattia di Huntington per via dell'allungamento della vita media. Esistono almeno altre 10 malattie più rare della malattia di Huntington, ma causate da mutazioni genetiche simili che aumenteranno la loro frequenza nei prossimi anni: per esse la malattia di Huntington rappresenta un importante modello di studio, così come per malattie neurodegenerative più frequenti, per cui si rende necessaria un'attenzione adeguata perché ci si "attrezzi" con interventi appropriati al grado di disabilità che queste malattie sono in grado di generare e alla salute mentale che è severamente e subdolamente minata dal rischio di ammalarsi.

Disabilità MOTORIA, Disabilità COGNITIVA, Disturbo MENTALE

Nella stessa patologia convivono più malattie. La persona con Huntington potrà andare incontro a forme di demenza, non sarà più in grado di controllare i movimenti del proprio corpo, non riuscirà a gestire le proprie emozioni e potrà non essere più capace di riconoscere quelle degli altri. Questo rappresenta una unicità nel panorama delle malattie rare neurologiche e psichiatriche dovrebbe quindi essere noto. Invece, l'Huntington è ancora poco conosciuta dalla gran parte dei medici, degli operatori sanitari e degli operatori amministrativi (es Asl, Distretti Sanitari, Ordini Professionali, Commissioni INPS etc.), con frequentissimi casi di errata diagnosi e inappropriatezza terapeutica.

Le famiglie chiedono di poter ricevere un'assistenza competente e multidisciplinare, difficile da garantire, se la malattia non si conosce. In altri termini, la conoscenza è il punto da cui bisogna inevitabilmente partire. Dobbiamo ancora costruire – e lo possiamo fare solo con uno sforzo comune - le fondamenta su cui sviluppare la presa in carico, sia da parte del SSN che delle Istituzioni.

I bisogni e le necessità delle persone con malattia di Huntington sono in parte comuni a quelli delle persone con altre malattie rare, ma in altra parte più specifici. Le famiglie coinvolte, in tutte le Regioni italiane, vivono ancora un forte senso di isolamento e di vergogna, da cui è dovere di tutti noi liberarle.

La scarsa conoscenza da parte dei professionisti e degli operatori sanitari è, senza alcun dubbio (e non solo in Italia), l'aspetto più grave segnalato dalle famiglie su tutto il territorio nazionale, come si evince da una nostra recente indagine.

L'approccio 'per silos' è un altro aspetto che ci viene segnalato costantemente. Il **neurologo** (quando è in grado di identificare correttamente la malattia) sottostima i sintomi psichiatrici e invia il paziente allo **psichiatra**. Lo psichiatra a sua volta rimanda il paziente al neurologo perché Huntington è, formalmente, una condizione neurologica e dunque 'non di sua competenza'. Ci siamo trovati in più occasioni costretti a richiedere l'intervento dell'autorità giudiziaria affinché al paziente venissero assicurate le necessarie cure mediche, soprattutto in situazioni di emergenza.

Un **test genetico predittivo** consente di sapere in anticipo SE – ma non anche quando - in futuro ci si ammalerà, per cui il ruolo del **genetista** nel fornire adeguato accompagnamento pre e post test è cruciale e non sempre viene svolto nelle modalità previste dalle linee guida internazionali.

Il **disturbo mentale** può essere alla base di comportamenti violenti e/o criminali. Siamo a conoscenza diretta di casi di cronaca di violenze domestiche e purtroppo anche di omicidi, tentati o attuati, riconducibili alla presenza di questa malattia.

Il **medico di famiglia** non ha quasi mai confidenza con la malattia di Huntington ma, nei casi in cui invece ce l'ha, svolge un ruolo fondamentale.

Il **farmacista** è una figura ad oggi poco valorizzata nel contesto Huntington, che potrebbe invece svolgere un ruolo di 'sentinella', in alleanza con il medico di famiglia e con lo specialista.

Il **personale sanitario delle residenze assistenziali** (medici, infermieri, riabilitatori...) che ospitano persone in fase avanzata non è formato a prestare assistenza a persone gravemente disabili che sono tuttavia ancora abbastanza giovani, con una molteplicità di manifestazioni diverse tra loro.

La malattia di Huntington, infatti, non progredisce in maniera lineare, ma mostra nella sua evoluzione cadute imprevedibili dell'autonomia, a distanza a volte ravvicinata, a volte molto lontana nel tempo. La gestione medica di questa condizione è, pertanto, oggettivamente molto complessa e necessita di formazione specifica.

In questo scenario, la Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington, membro di Uniamo e di Eurordis, si pone come l'unica organizzazione italiana totalmente dedicata alla ricerca, alla assistenza e alla conoscenza di questa malattia rara e della sua, ancor più rara, variante pediatrica, punto di riferimento per la comunità nazionale e non solo. Alla Fondazione afferiscono sette Associazioni di pazienti e familiari sul territorio, nate spontaneamente sulla base della condivisione della nostra missione e del nostro modus operandi, per creare punti di riferimento regionali.

Per approfondire: www.lirh.it