

REPORT 2024

DIFFICOLTÀ E BISOGNI delle persone con MALATTIA DI HUNTINGTON e delle loro FAMIGLIE

Survey condotta su 195 PARTECIPANTI dalla Fondazione LIRH



Fondazione

LIRH

LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON

INDICE

1. Breve introduzione	_____	p. 2
2. Informazioni Generali	_____	p. 3
3. Le risposte delle persone con diagnosi di malattia di Huntington (n.20)	_____	p. 4
4. Le risposte delle persone a rischio (n.76)	_____	p. 6
5. Le risposte dei caregiver (n.99)	_____	p. 8
6. Conclusioni	_____	p. 10

1. Breve Introduzione

La malattia di Huntington è una malattia rara, genetica, ereditaria e neurodegenerativa che interessa circa **7.000 persone in Italia**. Si stima che circa 30-40.000 persone possano essere a rischio di ereditarla (asintomatiche, portatrici della mutazione). La malattia di Huntington non colpisce solo chi ne è affetto ma, **essendo ereditaria con un rischio del 50% per ciascun figlio**, interessa più generazioni e, pertanto, l'intero nucleo familiare. Associando il disturbo psichiatrico a quello neurologico, la malattia di Huntington rappresenta una sfida molto complessa nel panorama delle malattie neurodegenerative, aggravata dal peso dello stigma, e da una **scarsa conoscenza sotto il profilo medico, psicologico e sociale**.

Il presente documento riporta i risultati di una recente survey condotta dalla rete di associazioni in capo alla **Fondazione LIRH**, che ha indagato le **esperienze dirette** di pazienti (persone con diagnosi di malattia di Huntington), persone a rischio e caregiver, per mettere in luce aspetti su cui è necessario intervenire per rispondere più adeguatamente a specifici bisogni.

E' necessario specificare che, anche se molte delle persone che hanno partecipato all'indagine sono attualmente seguite dalla Fondazione LIRH, le esperienze riportate sono prevalentemente riferite ad esperienze precedenti, come da loro stessi indicato.

2. Informazioni Generali

Durata

La survey è stata condotta **dal 30 ottobre 2024 al 30 novembre 2024**, previa approvazione da parte della Commissione Interna di Revisione (Institutional Review Board, IRB) della Fondazione LIRH.

Copertura geografica

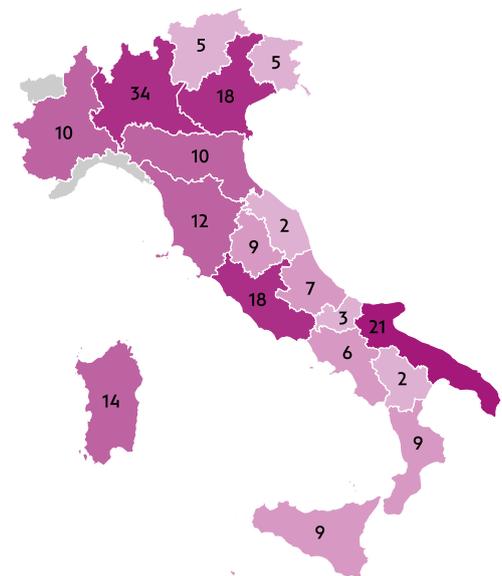
Sono pervenute risposte da tutte le Regioni Italiane, ad esclusione di Valle d'Aosta e Liguria. Il **44,2%** dei rispondenti vive al Nord Italia; il **20,5%** al Centro e il **35,3%** al Sud.

Numero, genere, età dei rispondenti

In un mese hanno risposto **195 persone**, di cui il 61,8% di sesso femminile, di età compresa tra i 18 e 65 anni.

Tipologia di rispondenti

Di questi partecipanti, il **64,3%** si sono identificati come caregiver, per la maggior parte partner e figli di pazienti; il **23,9%** come persone a rischio genetico e il **11,7%** come pazienti.

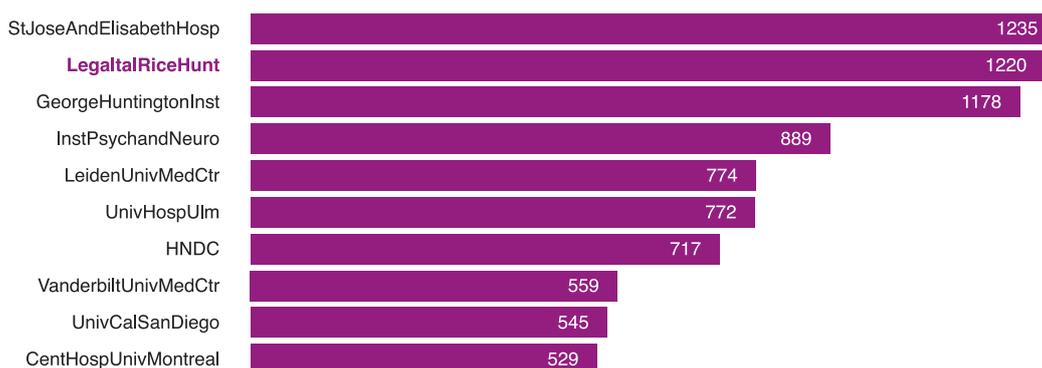


Collegamento con Organizzazioni di pazienti

Oltre la metà dei rispondenti (65,8%) è collegato ad organizzazioni di pazienti o familiari che si occupano specificamente di Huntington. Di questo 65,8%, il 93,8% è collegato alla rete LIRH, il 6,2% ad altre Associazioni. Il restante 34,2% dichiara di non essere in contatto con Associazioni. Questo dato sottolinea l'importanza di avere **supporto esterno per affrontare la complessità della cura e sentirsi meno soli**.

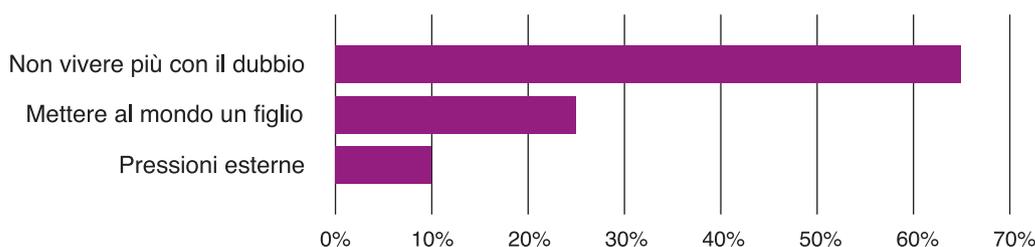
3. Le risposte delle persone con diagnosi di Malattia di Huntington (n. 20)

A conoscenza della diagnosi mediamente da 6 anni, di 20 rispondenti che si sono qualificati come “pazienti”, 11 sono seguiti da Fondazione LIRH. Questo dato è coerente con quanto emerso dall’ultimo bollettino annuale pubblicato dallo studio internazionale **Enroll-HD¹**, da cui emerge che Fondazione LIRH segue il **44.5% di tutti i partecipanti italiani allo studio *succitato***, posizionandosi al primo posto in Italia e al secondo posto al mondo per numero di partecipanti coinvolti.



Le principali motivazioni alla base della scelta del test genetico di chi ha ricevuto una diagnosi

Abbiamo chiesto ai pazienti cosa li abbia spinti ad effettuare il test genetico. Alla base della scelta del **65%** di loro, vi è stata la volontà di non vivere più con il dubbio. Il **25%** è stato spinto dal desiderio di mettere al mondo un figlio, escludendo la trasmissione del gene. Una minoranza (**10%**) invece è stata indotta da pressioni esterne (soprattutto familiari) e dalla possibilità di accedere a sperimentazioni terapeutiche.



¹ Pubblicato il 30/09/2024

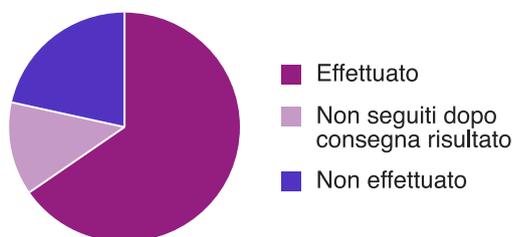
Il percorso di accompagnamento al test genetico

Il percorso di accompagnamento al test genetico emerge come un aspetto critico: il **25%** non ha ricevuto un counseling genetico/psicologico e il **15%** di chi lo ha ricevuto non è più stato contattato dopo la consegna del risultato.

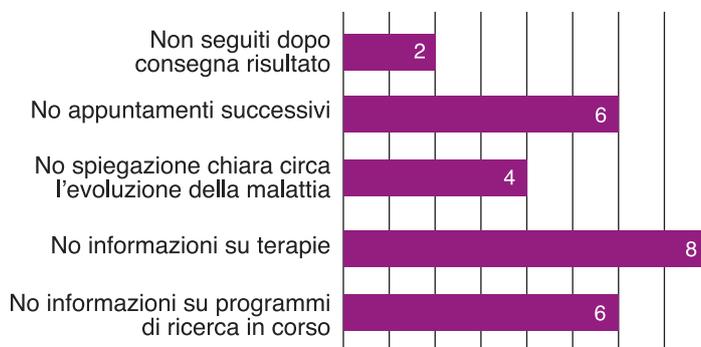
La comunicazione dell'esito del test

Anche la comunicazione dell'esito del test è, come si può facilmente comprendere, un momento cruciale, che necessita di essere svolta con opportuno rigore ed empatia. Sebbene sia necessario fornire una corretta informazione rispetto alle regole di trasmissione genetica, all'interpretazione del risultato, alle implicazioni cliniche e alle opportunità terapeutiche, il **19,05% dei pazienti riferisce di non aver avuto una spiegazione chiara di cosa è e come evolve la malattia e il 40% di loro non ha ricevuto informazioni riguardo opzioni terapeutiche e programmi di ricerca disponibili. Il 23,8% dei pazienti dichiara di non essere seguito regolarmente da uno specialista e di non essere stato indirizzato a visite o colloqui successivi, dopo la consegna del risultato.**

Counseling Psicologico



Esperienza dopo il test / numero pazienti



Le terapie non farmacologiche

Le visite di controllo annuali sono fondamentali per comprendere meglio come la malattia **evolve nel tempo** e **adattare gli interventi terapeutici** ai cambiamenti osservabili. Sebbene ad oggi non sia possibile impedire l'insorgenza della malattia di Huntington, esistono tuttavia strategie di intervento farmacologico e non farmacologico come fisioterapia, logopedia e sostegno psicologico. Di queste usufruisce solo il 28,6% dei pazienti rispondenti. Dalla survey emerge che **il 66,7% delle terapie non farmacologiche è erogato privatamente.**

4. Le risposte delle persone a rischio (n. 76)

Il bisogno di sostegno psicologico

Le persone a rischio di sviluppare la malattia di Huntington affrontano un percorso caratterizzato da incertezze, paure e scelte cruciali per la propria vita. Il **70,5%** delle persone a rischio che ha risposto alla survey sente il bisogno di rivolgersi a uno psicologo. Tuttavia, solo il **61,4%** ha effettivamente intrapreso un percorso di supporto psicologico.

Le principali motivazioni alla base della scelta del test genetico di chi è a rischio

Dalla survey emerge che il **62,2%** dei partecipanti a rischio intende sottoporsi al test genetico, con motivazioni che spaziano dalla volontà di non vivere più nel dubbio (**53,9%**) alla pianificazione familiare (**30,8%**). Tuttavia, un numero significativo (**37,8%**) preferisce non conoscere il proprio stato genetico, a causa della mancanza di trattamenti efficaci (**61,1%**) e di una forza emotiva non sufficiente ad affrontare un esito positivo (**50%**).

La conoscenza del test genetico

Sul fronte dell'informazione, il **97,7%** dei partecipanti dichiara di sapere in cosa consiste un test genetico e l'**88,4%** saprebbe dove poterlo effettuare.

Il contatto con i Centri Clinici

Nonostante ciò, il **36,4%** dichiara di non essersi mai rivolto a un centro o ad un medico specialista per discutere della possibilità di effettuare il test genetico, evidenziando una difficoltà a confrontarsi su questo aspetto.

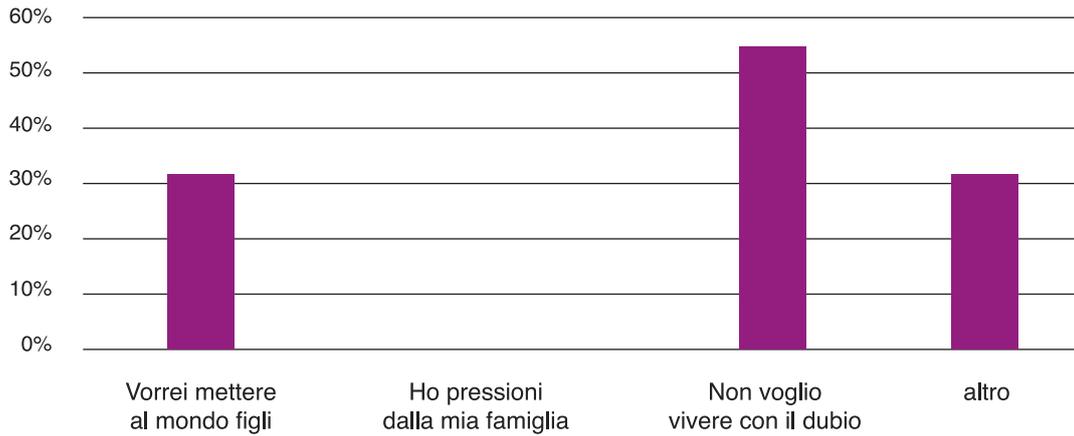
La comunicazione del rischio genetico all'interno della famiglia

Oltre la metà dei rispondenti dichiara di essere venuti a conoscenza del rischio genetico dai propri genitori (**58%**) o da altri membri della famiglia (**11%**). Il **25%** dichiara, tuttavia, di non avere uno scambio libero in famiglia, sebbene sia una malattia ereditaria.

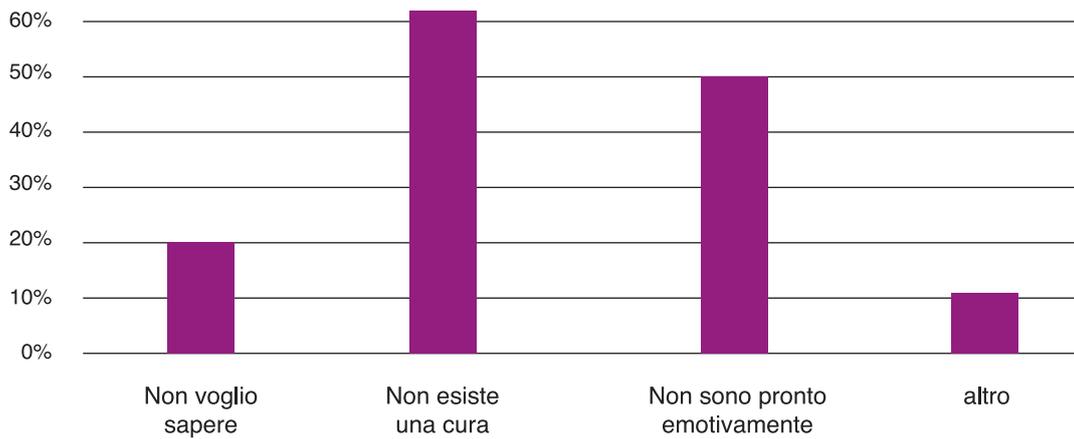
La comunicazione del rischio genetico all'esterno della famiglia

Nonostante la famiglia rappresenti un canale comunicativo del rischio genetico fondamentale, il **52,3%** ne discute con il medico di famiglia e il **31,1%** con il medico specialista. Da ultimo, il **79%** delle persone parla del proprio rischio con il partner e il **59%** con amici e colleghi.

Voglio eseguire il test genetico perchè



Non voglio eseguire il test genetico perchè



5. Le risposte dei caregiver (n. 99)

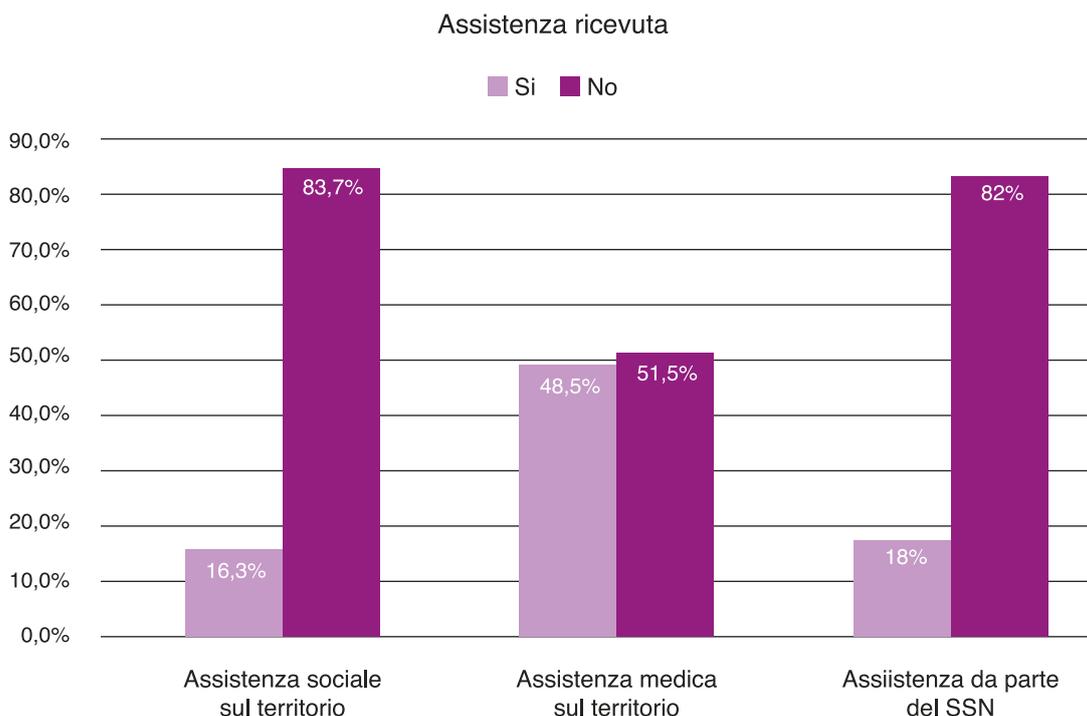
La maggior parte dei rispondenti alla survey lo ha fatto in qualità di caregiver di persone con malattia di Huntington.

Il supporto del SSN

La scarsa conoscenza della malattia da parte degli specialisti emerge come una forte criticità, tanto è vero che **in una scala Likert a 10 punti il grado di conoscenza risulta essere insufficiente ottenendo un punteggio medio pari a 1,9 su 10**. L'82% dei caregiver non si sente adeguatamente supportato dal Servizio Sanitario Nazionale nel ruolo di cura e avverte un forte senso di solitudine.

Il supporto della famiglia

La maggior parte del campione dichiara di sentirsi mediamente supportato dalla propria famiglia. **In una scala Likert a 10 punti, il punteggio medio di soddisfazione emerso è 5,5 con fenomeni di outlier anche di 0** (equivalente a 'per niente supportato'). Interessante notare quanto il dato medio si riduca se si include il supporto nel ruolo di caregiver proveniente dalla famiglia di appartenenza della persona affetta, in questo caso il punteggio medio è di **4,3/10**.



Le principali difficoltà riportate dai caregiver

Osserviamo quanto questi numeri si traducono in concrete difficoltà che il caregiver deve affrontare quotidianamente. Le difficoltà in questo ruolo di cura sono nel **54,6%** rappresentate dalla gestione dello stress e la mancanza di un adeguato supporto dei servizi territoriali; il **50,5%** dei rispondenti riferisce di non avere più tempo per sé, il **44,4%** trova difficile conciliare il proprio lavoro con l'assistenza da fornire al proprio caro, il **24%** ha difficoltà nell'affrontare i costi necessari all'assistenza della persona (o delle persone, perché in una stessa famiglia possono essere malati più individui) affetta da malattia di Huntington².

Difficoltà dell'essere caregiver



La salute mentale del paziente e del caregiver

Da ultimo, abbiamo chiesto ai caregiver quale aspetto della malattia temono di più: l'**83,8%** afferma che la disabilità psichica li spaventa molto di più rispetto alla disabilità motoria (**16,2%**). Non solo. Nell'Huntington è in gioco anche la salute mentale del caregiver, perché il peso psicologico ed emotivo di chi ha un ruolo di cura - e che spesso è a sua volta a rischio di ereditare la stessa malattia oppure si sta iniziando ad ammalare - e affronta i cambiamenti emotivo-comportamentali della persona malata, è a volte insostenibile. **Colpisce che solo il 17,3% dei caregiver segua un percorso strutturato di sostegno psicologico.**

² Il recente studio "Huntington's Disease Burden of Illness" (HDBOI) a cui la Fondazione LIRH ha contribuito per l'Italia, ha calcolato i costi medi annuali diretti e indiretti che una famiglia spende per prendersi cura di una persona con malattia di Huntington: il costo diretto medico annuo è in media 6.934€, il costo diretto non medico annuo è in media 3.977€, mentre il costo indiretto annuo è in media 47.048€.

5. Conclusioni

Dall'analisi complessiva delle risposte pervenute, possiamo evidenziare alcuni aspetti che emergono come particolarmente significativi:

La cultura del counseling in preparazione del test genetico: nonostante il counseling genetico e psicologico sia parte integrante del percorso di test genetico per la malattia di Huntington (come per altre malattie simili), non risulta essere una pratica clinica diffusa.

► **Cosa fare:** Sarebbe necessario, da un lato, informare la comunità delle persone con malattia di Huntington che non è opportuno affidarsi a Centri che non prevedono questo percorso e, dall'altro lato, rafforzare la cultura del counseling tra i professionisti sanitari che si occupano di malattie rare.

La conoscenza della malattia: sono ancora troppo alte le segnalazioni di una scarsa conoscenza della malattia di Huntington, delle sue implicazioni e delle opzioni terapeutiche disponibili da parte degli specialisti e degli operatori sanitari

► **Cosa fare:** E' necessario attuare e rafforzare strategie di divulgazione e formazione mirate soprattutto al personale sanitario, aumentando il numero di eventi e corsi ECM e inserendo maggiori spazi dedicati all' Huntington e alle malattie neurologiche rare nei percorsi universitari di medicina e in genere delle professioni sanitarie, come previsto anche nel Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026.

Il Peso Economico: Il 66,7% delle terapie non farmacologiche (fisioterapia, logopedia, supporto psicologico) è erogato privatamente. Il peso economico si aggiunge alla già difficili sfide che devono affrontare quotidianamente le famiglie coinvolte.

► **Cosa fare:** Per alleviare il peso economico che grava sulle famiglie, è necessario ridurre i costi oppure dare loro maggiori risorse. Ricordiamo che il Testo Unico Malattie Rare (legge 175/2021) ha previsto la creazione di un Fondo di Solidarietà, come anche di agevolazioni fiscali e lavorative, per le persone affette da malattie rare che a tutt'oggi non è stato istituito per mancanza dei decreti attuativi, che ancora non sono stati emanati.

Il supporto psicologico: tutti e tre i gruppi di rispondenti sostengono un carico psicologico molto elevato. I pazienti si confrontano con l'evoluzione dei sintomi e la perdita di autonomia, le persone a rischio sono spesso tormentate dall'incertezza e dalla difficoltà legate all'affrontare il test genetico, i caregiver riferiscono difficoltà nella gestione dello stress legato al ruolo di assistenza e alla sensazione di sentirsi soli nel supporto ricevuto.

► **Cosa fare:** È necessario da un lato che nel pubblico vi siano più psicologi che sviluppino una esperienza sulla malattia di Huntington e dall'altro che il privato possa integrare questo supporto in maniera competente ed economicamente sostenibile.

I caregiver familiari: dalla survey emerge con molta forza il peso che grava sui caregiver familiari, che incide negativamente sulla loro realizzazione personale, sulla loro salute mentale e sulla loro crescita professionale.

► **Cosa fare:** velocizzare il percorso di approvazione del disegno di legge sui caregiver familiari (Testo DDL 24)

Le reti associative: Un aspetto positivo emerso dalla survey è il ruolo che ricoprono le reti associative nel supporto tra pazienti e caregiver. Oltre il 65% dei partecipanti è collegato ad organizzazioni specializzate come la rete LIRH, un dato che riflette il valore della comunità nel condividere risorse e sostegno a chi è coinvolto dalla malattia di Huntington.

► **Cosa fare:** Intraprendere azioni per valorizzare il ruolo degli Enti del Terzo Settore che offrono orientamento, informazioni, aggiornamento e sostegno

La salute mentale

Dalla survey emerge chiaramente come l'aspetto della malattia di Huntington che fa più paura ai familiari caregiver sia quello mentale, che determina il cambiamento della personalità dell'individuo che loro assistono.

► **Cosa fare:** E' fondamentale continuare a sottolineare che Huntington non è sinonimo di còrea, perché non si identifica solo con il sintomo collegato al disturbo del movimento, che può essere presente in alcune persone in modo assai variabile, ma non in altre. Finché questo concetto non sarà diventato 'patrimonio comune', il rischio che si corre è che alle famiglie mancherà l'aiuto effettivo di cui hanno bisogno, sia dagli altri componenti della famiglia, sia dagli specialisti, sia dal sistema sanitario territoriale.