



Comunicato stampa

Malattie Rare - Prima stima del numero di casi di malattia di Huntington in Italia dopo la scoperta del gene, avvenuta 22 anni fa

Lo studio epidemiologico, condotto dal ricercatore Ferdinando Squitieri, fornisce anche una proiezione della prevalenza di malattia da qui al 2030.

La malattia di Huntington è una **malattia genetica rara**, che si eredita dal genitore affetto con un rischio del 50% per ciascun figlio; è neurodegenerativa e progressivamente invalidante, sia sul piano fisico che sul piano mentale. La causa genetica è nota ed è stata **identificata nel 1993** in una mutazione da espansione di un tratto del DNA nel gene *HTT*, che produce una proteina anomala - *huntingtina* - responsabile della morte neuronale.

Ma quanti sono i malati di Huntington in Italia?

L'ultima indagine epidemiologica era stata condotta in ristrette aree del Nord Italia prima della scoperta del gene e riportava una prevalenza di persone affette di **2.3 - 4.0 individui per 100.000 abitanti**.

La ricerca di **Ferdinando Squitieri**, presidente e direttore scientifico della Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (LIRH) onlus e Direttore dell'Unità di Neurogenetica e malattie rare dell'IRCCS Neuromed di Pozzilli (IS) rappresenta, pertanto, **la prima analisi di prevalenza nel nostro Paese dopo la scoperta del gene e tra le poche ricerche epidemiologiche al mondo sulla malattia di Huntington eseguite su una popolazione caratterizzata sul piano genetico**.

E' stata condotta con riferimento alla **regione Molise**, punto di osservazione privilegiato, in cui non è possibile disperdere informazioni in quanto: è un territorio poco esteso e dunque ben circoscritto; il centro specializzato sulla malattia di Huntington è uno solo e ben noto e un'unica struttura inserisce dati nel registro malattie neurologiche rare.

Ne è risultata una **prevalenza di 10.85 persone affette per 100.000 abitanti**, estremamente superiore a quella precedente. Non solo. Dall'indagine è emersa anche una proiezione per il futuro: è verosimile attendersi un **aumento di un ulteriore 17%** di malati - rispetto ai circa 6.500 stimati attualmente in Italia - **entro il 2030**, per via dell'allungamento della vita media nella popolazione italiana.

Questi dati, probabilmente ancora sottostimati, sono stati pubblicati sulla nota rivista scientifica **'Clinical Genetics'** e si pongono come un milestone nell'epidemiologia della Malattia di Huntington e, al tempo stesso, forniscono un importante spunto di riflessione alle Istituzioni del nostro paese preposte a garantire l'assistenza e ad incentivare la ricerca scientifica per tutte quelle patologie, come l'Huntington, per le quali ancora non è stata trovata una cura risolutiva.