# OLTRE IL MOVIMENTO

## Le Abilità Cognitive nella Malattia di Huntington



*Valutazione delle funzioni fronto-sottocorticali in pazienti con malattia di Huntington in fase pre-sintomatica.*

Fondazione LIRH
LEGA ITALIANA RICERCA HUNTINGTON E MALATTIE CORRELATE - ONLUS

# OLTRE IL MOVIMENTO

## Le abilità cognitive nella Malattia di Huntington

La malattia di Huntington è una patologia rara, genetica, ereditaria, neurodegenerativa, ancora non curabile, se non in via sintomatica. Comporta un progressivo declino delle capacità cognitive (attenzione, memoria, capacità di giudizio), disturbi del movimento (difficoltà di equilibrio e di coordinazione e movimenti involontari) e alterazioni del comportamento (depressione, irritabilità, perseverazione). Segni subdoli e poco riconoscibili, sia nella sfera cognitiva che comportamentale, possono precedere anche di molti anni i sintomi legati alle alterazioni del movimento. Il test genetico sul DNA consente di riconoscere una condizione di predisposizione alla malattia prima che i sintomi si manifestino (fase pre-sintomatica). Ogni intervento terapeutico, in questa fase, può rappresentare una potenziale strategia di cura preventiva.



# OBIETTIVI SPECIFICI:

valutare le abilità di task-switching e di decision-making economico in una fase pre-sintomatica di malattia.

## COS'È L'ABILITÀ DI TASK-SWITCHING?

E' l'abilità nel passare velocemente da un compito a un altro.

## PERCHÉ È IMPORTANTE?

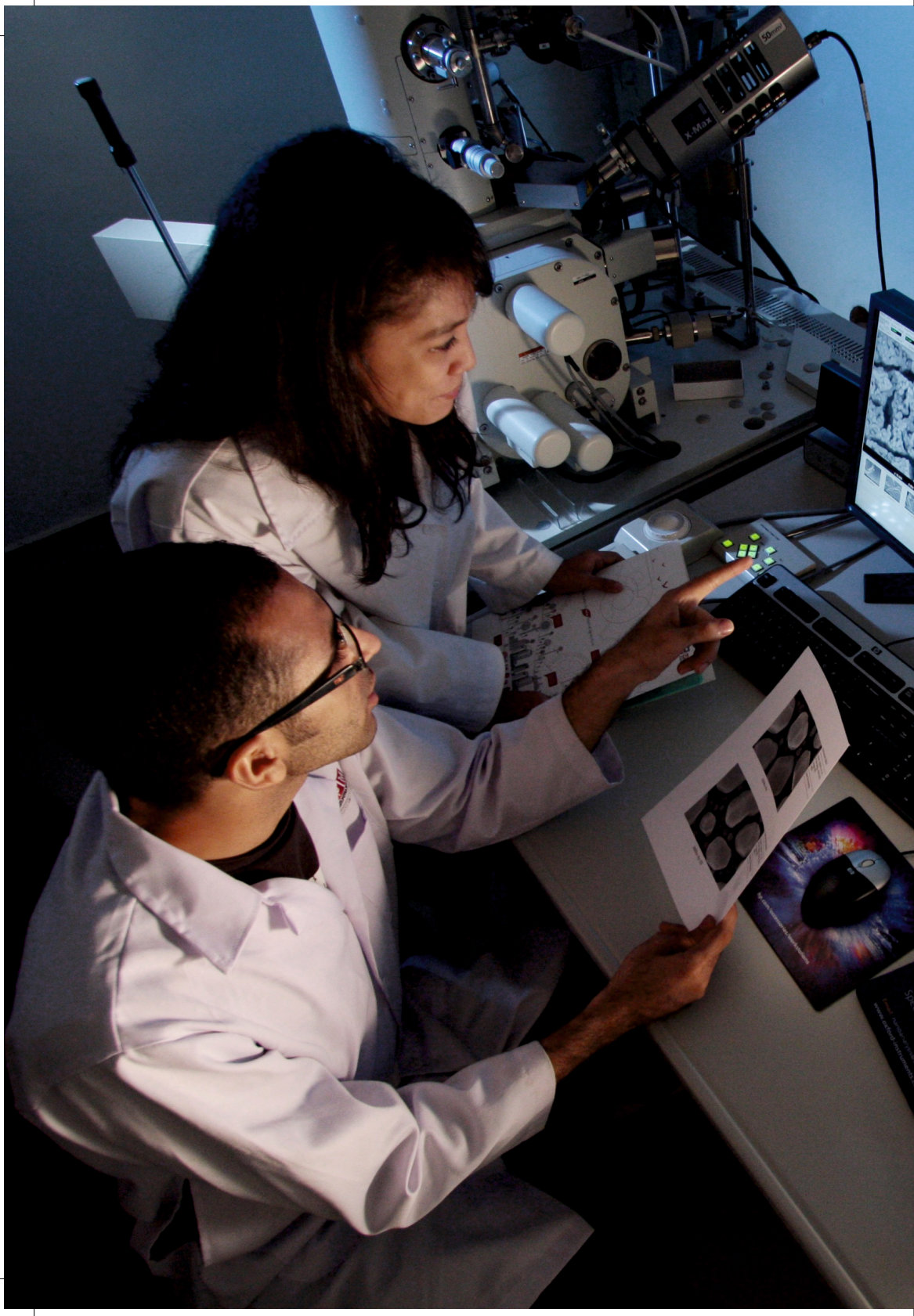
Pensiamo, ad esempio, alla situazione in cui, mentre sfogliamo un libro, troviamo un capitolo particolarmente interessante e decidiamo di leggerlo con attenzione. In questo caso, decidiamo intenzionalmente di sospendere l'attività 'sfogliare il libro' per eseguire l'attività 'leggere con attenzione'. Immaginiamo che dopo pochi minuti improvvisamente squilli il telefono: interromperemo la lettura per rispondere alla chiamata. Questo esempio mostra come la nostra attenzione sia spesso distolta da un compito per agganciarsi ad una attività diversa. Con l'aumentare della complessità dei singoli compiti, occorrerà una maggiore funzionalità ed efficacia della capacità di adattamento alle esigenze ambientali.

## COS'È L'ABILITÀ DI DECISION-MAKING ECONOMICO?

E' la capacità di prendere decisioni in ambito economico ponderando rischi e benefici della propria scelta.

## PERCHÉ È IMPORTANTE?

Tale capacità condiziona la stabilità personale e professionale; inoltre, è connessa all'abilità nel modulare la percezione della ricompensa e della punizione al fine di effettuare scelte vantaggiose. Tale abilità, ad esempio, è alla base della nostra possibilità di fare investimenti economici vantaggiosi (acquisto di immobili, investimenti finanziari etc..).


X-Max

# A COSA SERVE

valutare le capacità di task-switching e di decision-making economico in persone pre-sintomatiche?

1) A rilevare precocemente un eventuale deficit cognitivo;

2) A progettare protocolli di riabilitazione cognitiva computerizzata sin dalle primissime fasi di malattia per 'rallentare' il decorso dei sintomi cognitivi;

3) Ad individuare marker (indicatori) neuropsicologici da poter adottare in protocolli sperimentali come rinforzo ai risultati clinici.

## COSA ABBIAMO FATTO

Gruppo task-switching: Abbiamo coinvolto 30 persone in fase pre-sintomatica di malattia e 18 soggetti di controllo, comparabili per caratteristiche socio-demografiche (genere, età e scolarità).

Gruppo decision-making economico: Abbiamo coinvolto 28 persone in fase pre-sintomatica di malattia e 21 soggetti di controllo, comparabili per caratteristiche socio-demografiche (genere, età e scolarità). Una valutazione iniziale ha analizzato lo status clinico motorio, comportamentale e cognitivo dei partecipanti. In seguito, è stato somministrato un protocollo computerizzato per la valutazione delle abilità di task-switching o di decision-making economico. La durata complessiva della valutazione è stata di circa 2 ore per ciascun partecipante.

## COSA ABBIAMO OSSERVATO:

1. Le abilità di task-switching sono apparse compromesse già in fase pre-sintomatica;
2. Le capacità di task-switching sono apparse rallentate già molto prima della presentazione dei sintomi;
3. Un atteggiamento più prudente nel ponderare scelte di tipo economico è apparso nelle persone in fase pre-sintomatica;
4. Entrambi gli strumenti utilizzati si sono dimostrati sufficientemente sensibili nel mettere in evidenza sia difficoltà di tipo attentivo che di decision-making economico in una fase della vita lontana dalla presenza di chiari sintomi.

## IN CHE MODO QUESTE INFORMAZIONI POSSONO ESSERE UTILI?

I nostri risultati suggeriscono l'opportunità di valutare alcuni specifici aspetti del funzionamento cognitivo già molto prima dei sintomi legati alla difficoltà del movimento e aprono alla possibilità di valutare l'efficacia di programmi di stimolazione cognitiva focalizzati su tali abilità per valutare l'impatto sul decorso clinico della sintomatologia cognitiva. La nostra conclusione è che la malattia di Huntington non va considerata solo come "disturbo del movimento", ma piuttosto come una patologia complessa il cui contributo della sfera cognitiva è molto precoce e dovrebbe meritare una riabilitazione specifica, come già accade per l'alterazione del movimento.


## RINGRAZIAMENTI

Questo progetto è stato realizzato grazie al contributo della

FONDAZIONE CATTOLICA ASSICURAZIONI

Desideriamo inoltre ringraziare i pazienti, i familiari e i volontari che hanno scelto di partecipare allo studio per aiutarci ad acquisire una maggiore conoscenza clinica e scientifica dei fenomeni legati alla malattia di Huntington. E' solo grazie alla loro partecipazione ai programmi di ricerca che sarà possibile, auspichiamo in un futuro non troppo lontano, sconfiggere definitivamente la malattia di Huntington.



Progetto realizzato grazie al contributo di







Numero Verde
800 388 330

info@lirh.it

www.lirh.it

**ROMA**
Via Varese, 31 (sede operativa)
V.le Regina Margherita, 261
c/o Istituto CSS Mendel

**CAMPI BISENZIO** (FIRENZE)
Via Orly 35
c/o Pubblica Assistenza

**MILANO**
V.le Certosa 121
c/o Centro Medico
Certosa

**ISERNIA**
Via Umbria, snc (sede legale)
**SAN GIOVANNI ROTONDO** (FOGGIA)
Viale Capuccini, 1
Unità Huntington

**CATANIA**
Via Leucatia Croce, 6
S. Agata Li Battiati
c/o UMR - Hera onlus

GRAPHIC SERVICE SNC - WWW.GSERVICE.EU