



:: Malattia di Huntington

Sinonimi :

Corea di Huntington, Danza di Saint-Guy

Definizione :

La malattia di Huntington (MH) è una malattia neurodegenerativa ereditaria del sistema nervoso centrale, che colpisce soprattutto i nuclei grigi centrali. Si trasmette con modalità autosomica dominante. Si manifesta negli adulti in età variabile, solitamente intorno ai 30-40 anni, ma esistono anche forme giovanili (circa il 10 %), che colpisce prima dei 20 anni, e forme tardive (25 % circa) che si manifesta in età successiva ai 50 anni. La MH è caratterizzata dall'associazione tra disturbi motori (sindrome coreica, distonia, alterazioni della postura che provocano cadute, disartria, disturbi della deglutizione...), disturbi psichiatrici e comportamentali (disturbi caratteriali, sindrome depressiva, talvolta turbe della psiche) e disturbi cognitivi. Questi sintomi degenerano progressivamente portando, nell'arco di 10-20 anni, a uno stato di demenza invalidante e a una cachessia frequente.

Ulteriori informazioni :

[Consultare la scheda in Orphanet](#)

Menu	
Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza	Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere
Sinonimi Meccanismo Rischi particolari in situazioni d'emergenza Terapie a lungo termine prescritte di frequente Insidie Caratteristiche della presa in carico pre-ospedaliera Ulteriori informazioni	Problematiche e raccomandazioni in urgenza Interazioni farmacologiche Precauzioni per l'anestesia Misure terapeutiche complementari e ricovero Numeri in caso d'urgenza Riferimenti bibliografici

Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza

Informazioni per il paziente affetto dalla malattia di Huntington

Sinonimi

- ▶ corea di Huntington, danza di Saint-Guy

Meccanismo

- ▶ patologia neurodegenerativa autosomica dominante che colpisce soprattutto i nuclei grigi centrali

Rischi particolari in situazioni d'emergenza

- ▶ movimenti anormali (sindrome coreica), convulsioni
- ▶ disturbi del comportamento, aggressività, rischio di suicidio
- ▶ difficoltà nel mantenere l'equilibrio: cadute
- ▶ disturbi respiratori: pneumopatia *ab ingestis*, pneumopatia da inalazione...
- ▶ disidratazione

Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ neurolettici
- ▶ psicolettici : Tetrabenazina (XENAZINE®)
- ▶ antidepressivi, ansiolitici
- ▶ talvolta, antiepilettici

Insidie



- il paziente si lamenta poco anche in caso di dolore
- cause somatiche dell'agitazione : ematoma intracranico, globo vescicale
- sindrome maligna neurolettica

Caratteristiche della presa in carico pre-ospedaliera

- ▶ sedazione se necessario : neurolettici per os o endovena, Midazolam
- ▶ Nessuna particolarità per quanto riguarda l'anestesia
- ▶ esame eziologico
- ▶ informarsi sulle terapie in corso per non rischiare un accanimento involontario

Ulteriori informazioni

- ▶ www.orpha.net

Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

Problematiche e raccomandazioni in urgenza

1. Disturbi della deglutizione

Possono essere la causa di un aggravamento improvviso o subacuto del quadro clinico, in particolare, dell'insorgenza di una **polmonite *ab ingestis*** o una **polmonite d'inalazione**. L'**interessamento dei muscoli respiratori** nelle forme tardive della malattia non è frequente, ma è possibile una **BPCO** poiché è frequente l'abitudine di fumare.

Anche in assenza di pneumopatia *ab ingestis* o di segni clinici respiratori, bisogna **assolutamente ricercare una pneumopatia d'inalazione** nei pazienti che presentano disturbi della deglutizione in caso di febbre o alterazioni del quadro clinico neurologico.

▶ In casi di **polmonite *ab ingestis* acuta:**

- liberare le vie aeree superiori ed effettuare la manovra di Heimlich se necessario
- bilancio respiratorio (saturazione, gas nel sangue)
- ossigenoterapia

▶ **Radiografia del torace**

▶ Trattamento **antibiotico a largo spettro**

▶ **In caso di alimentazione orale impossibile**, assicurare una buona idratazione parenterale

- L'impiego della sonda nasogastrica può rivelarsi indispensabile nella fase acuta.
- Se necessario valutare l'impiego di una sonda gastrostomica dopo aver raccolto le direttive suggerite dal paziente, se ve ne sono, e i pareri dei suoi familiari (ma questo caso è raro).
- Prendere in considerazione, anche in seguito a una complicanza legata alla pneumopatia, di riprendere l'alimentazione per os, se la consistenza dei cibi appositamente adattata permette di raggiungere la sazietà.

2. Disturbi del comportamento

▶ Valutazione del **rischio di suicidio**. Una presa in carico adatta e continua che affronta tutti gli aspetti della malattia (compresi quelli familiari e sociali) e il trattamento rapido dei disturbi dell'umore e dell'ansia permette di limitare considerevolmente il rischio di suicidio.

▶ Condurre un **colloquio diretto** per valutare i disturbi ansiosi e timici. È frequente l'assenza di lamenti spontanei da parte del paziente.

▶ **Ricercare sempre una causa somatica in relazione al manifestarsi o all'aggravarsi di un disturbo comportamentale :**

- metabolico (ionogramma sierico, calcemia, valutazione tiroidea)
- infettiva (ECBU, Rx del torace)
- embolia polmonare
- globo vescicale
- stitichezza (fecaloma)
- sindrome diarroica

▶ Eliminare un **ematoma sottodurale** se si sospettano cadute anche in assenza di deficit motorio, causa non rara di aggravamento neurologico o comportamentale.

3. Disidratazione e ipernatremia

Non è sempre legata a una carenza di apporto idrico e sopraggiunge nei pazienti che non si alimentano più autonomamente, in quelli apatici, o in seguito a un peggioramento dei disturbi della deglutizione; talvolta però si manifesta anche nei pazienti che hanno in precedenza un apporto idrico sufficiente e in quelli che si idratano tramite la sonda gastrostomica.

Il trattamento consiste, senza essere specifico per la MH, nello ristabilire **l'equilibrio idroelettrolitico** tenendo in considerazione i disturbi ionici e la funzione renale; il parere di un rianimatore può essere utile per superare una situazione critica, in particolare in caso di insufficienza renale.

4. Dimagrimento grave

Nella malattia di Huntington, la perdita di peso è frequente e può essere associata all'aumento di attività motoria associato alla sindrome coreica, ma in alcuni pazienti non coreici il dimagrimento grave sussiste malgrado un apporto calorico significativo (fattori metabolici non ancora chiari).

- ▶ ricorrere al **parere di un dietologo**
- ▶ proporre un **aumento**, anche considerevole, dell'apporto calorico (da 5000 a 6000 calorie al giorno)
- ▶ la sonda gastrostomica non è l'unica soluzione e deve essere valutata a secondo dei casi (vedi sopra): gli obiettivi principali di questo trattamento sono la sazietà e la somministrazione delle terapie sintomatiche che permettono sollievo più che la riduzione del tempo dell'alimentazione artificiale e la soppressione totale del rischio di pneumopatia *ab ingestis*.

5. Aggravamento dei disturbi dell'equilibrio o della sindrome coreica

Tutte le **affezioni intercorrenti** non associate alla MH, ma anche le **complicazioni** (ematoma sottodurale, infezioni polmonari, globo vescicale) o un **disturbo metabolico**, possono aggravare i disturbi dell'equilibrio o la sindrome coreica. Una **sindrome ansioso-depressiva** o un **disturbo ansioso isolato** possono ugualmente essere all'origine di un aggravamento dei disturbi motori.

- ▶ Il **trattamento delle cause intercorrenti può essere sufficiente** a controllare i disturbi motori (in particolare, quelli legati alla sindrome coreica).
- ▶ **Si sconsiglia di aumentare la posologia dei neurolettici o di introdurre neurolettici d'«urgenza» prima di aver trattato l'affezione causativa**, qualora ne esista una.
- ▶ **Ricercare una causa iatrogena in seguito all'aumento della frequenza delle cadute**, in particolare dopo l'introduzione o l'aumento di una terapia con neurolettici o benzodiazepine. **La riduzione delle terapie sedative** (quando il quadro psichiatrico lo consente) può ridurre la frequenza degli episodi legati alle cadute.

Interazioni farmacologiche

- ▶ Interazioni abituali tra farmaci psicotropi utilizzati di frequente.

Precauzioni per l'anestesia

- ▶ Non vi sono controindicazioni specifiche associate all'uso di anestetici endovena o inalati, ma le **apnee prolungate devono essere trattate con il Thiopenthal**.

Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ **Protezione con delle barriere** per evitare shock dovuti a movimenti coreici talvolta bruschi.
- ▶ **Sistemazione confortevole**, se possibile in una poltrona imbottita (tipo Cumbria) per i pazienti molto coreici e dipendenti.
- ▶ **Prevenzione della pneumopatia *ab ingestis*** con la valutazione delle capacità di deglutizione per definire la consistenza adatta del cibo, dell'acqua gelificata, la consistenza dei liquidi, l'uso di creme ricche di proteine, la posizione seduta per l'alimentazione via orale, la posizione della testa (mento contro sterno) per favorire la deglutizione, da suggerire all'*équipe* che ha in cura il paziente.

- ▶ **Aumento dell'apporto calorico** (fino a 5000-6000 cal/die se necessario) **in caso di dimagrimento**.
- ▶ Verifica della terapia prescritta per ricercare una causa iatrogena ma anche per **evitare una sospensione improvvisa**, in particolare in caso di farmaci psicotropi e antiepilettici.

Numeri in caso d'urgenza

Centri ed unità di riferimento regionali e nazionali accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della malattia di Huntington:

▶ CALABRIA

Istituto di Scienze Neurologiche
CNR - Contrada Burga – 87050 MANGONE (CS)
Tel.: 39 0984 98011
Fax: 39 0984 969306
Pr. QUATTRONE Aldo
E-mail: a.quattrone@isn.cnr.it

▶ CAMPANIA

Università degli Studi di Napoli "Federico II"
Dipartimento di Scienze Neurologiche
Via Pansini 5 Ed. 17 – 80131 NAPOLI
Tel. 39 081 7462476
Fax 39 081 5461541

▶ FRIULI VENEZIA GIULIA

Azienda Ospedaliero-Universitaria Santa Maria della
Misericordia
Istituto di Genetica
Piazzale Kolbe 1 – 33100 UDINE
Tel. 0432 494370

▶ LAZIO

Istituto di Neurobiologia e Medicina Molecolare
CNR - Via Fosso del Cavaliere - 00044 FRASCATI (RM)
Tel.: 39 06 49934222
Fax: 39 06 49934257
Pr. FRONTALI Marina
E-mail: marina.frontali@artov.inmm.cnr.it

A.O. "San Camillo – Forlanini"
Dipartimento di Neuroscienze (padiglione Lancisi, piano terra)
U.O. di Neurologia e Neurofisiopatologia
Piazza Carlo Forlanini 1 - 00151 Roma
Tel. 06 58704362/4472

A.O. "S. Filippo Neri"
Dipartimento Malattie nervose e osteoarticolari
via Giovanni Martinotti 20 - Roma
Tel. 06 3375639

▶ LIGURIA

Azienda Ospedaliera "S. Martino"
Dipartimento dei Laboratori Biomedici
U.O. Genetica Medica
Viale Benedetto XV 6 – 16132 GENOVA
Tel.: 39 010 3538950
Fax: 39 010 3538978
E-mail: genetica.medica@unige.it
Pr. MANDICH Paola - E-mail: pmandich@unige.it
Dr. VIASSOLO Valeria - E-mail: valeria.viassolo@galliera.it

▶ LOMBARDIA

Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Neurologico "C. Besta"
Neurologia I
Via Celoria 11 – 20133 MILANO
Tel.: 39 02 23942552
Fax: 39 02 23942539
Web: <http://www.istituto-besta.it/Neuro1.htm>
Pr. ALBANESE Alberto - E-mail: alberto.albanese@unicatt.it

IRCCS Istituto Auxologico Italiano
Dipartimento di Neuroscienze
U.O. Neurologia e Laboratorio Neuroscienze
Via Spagnoletto 3 – 20129 MILANO
Tel.: 39 02 619112937
Fax: 39 02 619112937
E-mail: vincenzo@silani.com
Web: <http://www.auxologico.it>
Dr. CIAMMOLA Andrea - E-mail: a.ciammola@auxologico.it
Pr. SILANI Vincenzo - E-mail: vincenzo@silani.com

Istituti Clinici di Perfezionamento
Centro Parkinson e Disturbi del Movimento
Via Bignami 1 – 20126 MILANO
Tel.: 39 02 57993222
Fax: 39 02 57993468
Web: <http://www.parkinson.it/>
Dr. GOLDWURM Stefano - E-mail: goldwurm@parkinson.it
Dr. TESEI Silvana - E-mail: tesei@parkinson.it

Università degli Studi di Brescia
Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche
Viale Europa 11 - 25123 BRESCIA
Tel.: 39 030 3717241
Fax: 39 030 3701157
Web: http://www.med.unibs.it/dip/dip_SBB/sezbiogen/lcgm.htm
Dr. MARCHINA Eleonora - E-mail: marchina@med.unibs.it

▶ MOLISE

IRCCS Neuromed
Dipartimento di Patologia Molecolare
Località Camerelle – 86077 POZZILLI (IS)
Tel.: 39 0865 95238
Fax: 39 0865 927575
Web: <http://www.neuromed.it/>
Dr SQUITIERI Ferdinando - E-mail: neurogen@neuromed.it

▶ SARDEGNA

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Sassari
Clinica neurologica
Viale San Pietro 10 – 07100 SASSARI
Tel. 079 228331 – Fax 079 228331

Riferimenti bibliografici

- ▶ Dubinsky RM: **No going home for hospitalized Huntington's disease patients.** *Mov Disord* 2005, 20: 1316-22.
- ▶ Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L: **Critical periods of suicide risk in Huntington's disease.** *Am J Psychiatry* 2005, 162: 725-31.
- ▶ Cangemi CF, Miller RJ: **Huntington's disease: review and anesthetic case management.** *Anesth Prog* 1998, 45: 150-3.
- ▶ Croydon L: **Treatments for pain and Parkinson's, Huntington's and Alzheimer's diseases.** *Drugs* 2006, 9: 819-22.
- ▶ Wood NI, Goodman AO, van der Burg JM, Gazeau V, Brundin P, Björkqvist M, Petersén A, Tabrizi SJ, Barker RA, Jennifer Morton A: **Increased thirst and drinking in Huntington's disease and the R6/2 mouse.** *Brain Res Bull* 2008, 76: 70-9.
- ▶ Gaasbeek D, Naarding P, Stor T, Kremer HP: **Drug-induced hyperthermia in Huntington's disease.** *J Neurol* 2004, 251:454-7.

Questo documento è stato elaborato grazie alla collaborazione del Dr. K. Youssov e del Prof. A.C. Bachoud-Lévi del Centre de Référence de la maladie de Huntington, dell'associazione Huntington France, della federazione Huntington Espoir e dell'associazione Huntington Avenir, e del Dott Gilles Bagou, SAMU-69, Lyon.

Data di realizzazione : 04 luglio 2008