

Malattia di Huntington: esiste anche la forma pediatrica, più rara e aggressiva

Autore: Redazione, 04 Giugno 2019

Difficoltà di linguaggio, di apprendimento e di corretta deambulazione possono associarsi a crisi epilettiche e sintomi che rientrano nello spettro autistico; mancano quasi sempre i movimenti incontrollati tipici della forma adulta.

Un video della Lega Italiana Ricerca Huntington spiega cosa accade nel cervello dei piccoli pazienti

Roma – La [malattia di Huntington](#), sebbene si presenti comunemente negli adulti, **può fare il suo esordio anche in età infantile**: in questi casi la patologia può avere delle caratteristiche diverse da quelle che assume nell'adulto e un decorso più aggressivo. **In queste circostanze, sarebbe più opportuno parlare di malattia in "forma pediatrica"** piuttosto che "giovanile", termine coniato in un passato in cui le forme erano distinte solo in base all'aspetto clinico e all'età di esordio.

A far chiarezza sulle possibili diverse forme di Huntington giovanile e a spingere in direzione di una più precisa classificazione hanno recentemente contribuito due pubblicazioni scientifiche. La prima è uno studio pubblicato qualche mese fa sulla rivista [The Lancet Neurology](#), a firma principale del **prof. Ferdinando Squitieri**, Responsabile dell'Unità Huntington e Malattie Rare dell'**IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza/CSS-Mendel** e Direttore Scientifico della [Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington \(LIRH\) Onlus](#).

Il secondo è un recentissimo articolo pubblicato sulla rivista [Movement Disorders](#): la pubblicazione, anche questa con la firma del prof. Squitieri, sottolinea l'importanza di definire meglio la patologia e aggiornarne la classificazione alla luce delle recenti novità e ai fini della ricerca, adottando il più corretto termine "pediatrico".

"Possiamo oggi sostenere – spiega il **prof. Squitieri** – che **esistono pazienti con Huntington ad esordio precoce con caratteristiche biologiche da malattia pediatrica, e quelli con Huntington ad esordio precoce ma con caratteristiche biologiche più simili agli adulti**. Non sappiamo realmente quanti siano i casi pediatrici e per questo è opportuno adottare la terminologia appropriata che favorisca un reclutamento razionale di pazienti giovani su una base più scientifica e meno convenzionale, come è stato fino ad oggi. Molto meglio, dunque, abbandonare la denominazione "giovanile" in uso, a favore di una più precisa definizione".

Le caratteristiche della malattia

Per poter orientare meglio i pazienti e le famiglie, la **Lega Italiana Ricerca Huntington (LIRH)** ha dato alcune **indicazioni sulle manifestazioni principali della forma pediatrica**. "La malattia - spiega la LIRH - emerge in età scolare con una **difficoltà di espressione del linguaggio, di apprendimento e di corretta deambulazione**. Esistono alcune caratteristiche che la contraddistinguono dalle forme dell'adulto: **non sono quasi mai presenti i classici movimenti involontari (còrea)**, ma **si sviluppano delle posture** degli arti e del tronco **denominate "distonie" muscolari**. In qualche caso possono manifestarsi lentezza, rigidità, crisi epilettiche e sintomi dello spettro autistico. Ricerche recenti hanno descritto un decorso più aggressivo in questi sfortunati casi, associati ad alterazioni dello sviluppo di precise aree cerebrali denominate striato, una sezione profonda dell'encefalo deputata alla gestione dei movimenti.

A proposito della forma pediatrica della patologia, il prof. Ferdinando Squitieri spiega: **"le manifestazioni pediatriche della malattia di Huntington sono associate a mutazioni**

particolarmente estese in lunghezza, generalmente ereditate da genitori malati di sesso maschile. Le espansioni di trinucleotidi CAG, sono in questi casi, oltre 80 ripetute e la malattia può iniziare con un ritardo dello sviluppo psicomotorio nei primi anni di vita. Le condizioni più precoci finora descritte, rarissime, indicano un inizio anche a partire dai 18 mesi di vita”.

Per aumentare la consapevolezza su questa particolare forma, e per incoraggiare le famiglie con sospetti casi pediatrici a farsi avanti, **la Lega Italiana Ricerca Huntington (LIRH) ha realizzato un video**, ispirato al film di animazione “Inside out”, **che mostra cosa accade nel cervello dei bambini con malattia di Huntington.**

La **Lega Italiana Ricerca Huntington (LIRH)** segue con speciale attenzione l'evoluzione della ricerca scientifica sulla malattia di Huntington pediatrica (PHD) e sui bisogni dei ‘giovani adulti’ cresciuti in famiglie colpite dalla malattia di Huntington. A tal proposito, ha recentemente promosso la nascita di **"Noi Huntington"**, l'unica organizzazione giovanile operante nel nostro Paese. LIRH collabora attivamente con le organizzazioni e con i principali gruppi di lavoro interazionali impegnati nello sviluppo di una cura per la malattia di Huntington e per la variante pediatrica.