

CLINICA

SFIDE

OBIETTIVI

Persone pre-sintomatiche	Persone con sintomi iniziali	Diagnosi	Trattamento	Monitoraggio
Nella loro famiglia sono presenti persone che hanno sviluppato i sintomi della malattia di Huntington.	I primi sintomi sono subdoli e a-specifici. Possono essere di tipo motorio, cognitivo o comportamentale. Il disordine del movimento è per convenzione considerato il sintomo più indicativo, ma non è sempre così.	La conferma della diagnosi avviene con test genetico, per il quale il counselling è essenziale. Il test predittivo non può essere eseguito sui minori, a meno che non siano sintomatici	I trattamenti disponibili sono sintomatici, aiutano a mantenere funzionalità e qualità di vita, soprattutto per la parte comportamentale e motoria. La ricerca sta cercando di intervenire sulla causa della malattia.	L'obiettivo principale è quello di mantenere l'autonomia il più a lungo possibile. L'attività fisica, il benessere psicologico e la nutrizione sono di aiuto in questo senso. I pazienti nella fase più avanzata richiedono assistenza a tempo pieno.
Le persone a rischio e pre-sintomatiche tendono ad ignorare i sintomi della malattia. I medici non riconoscono le subdole alterazioni che si verificano nella loro quotidianità.	Non esistono due pazienti uguali. L'età di insorgenza e la variabilità dei sintomi comportano ritardo nella diagnosi. I medici spesso non fanno le domande giuste.	La complessità dei sintomi porta spesso a formulare diagnosi errate. C'è poca collaborazione tra genetisti, clinici, centri di ricerca e associazioni pazienti. Le famiglie sono spesso inconsapevoli del rischio di ereditarietà.	La malattia di Huntington richiede un approccio olistico e multidisciplinare e una prospettiva di lungo periodo. Tuttavia, non solo molti i professionisti sanitari a ricorrere a questo approccio.	La progressione della malattia rende difficile gestire i cambiamenti associati alla sua evoluzione. E' difficile sia per i familiari che per i medici mantenere i pazienti attivi e motivati.
Formare i clinici sulla condizione delle persone pre-sintomatiche, in modo che possano intervenire in maniera tempestiva e personalizzata.	Formare le famiglie sui sintomi, sulla gestione della malattia e sulle reti di sostegno. I medici devono fornire la diagnosi nel momento giusto e nel modo giusto.	Diagnosi accurata e tempestiva. Buon follow-up. Rete di supporto per i pazienti. I bambini e gli adolescenti con Huntington giovanile necessitano di un piano terapeutico-assistenziale ad hoc.	Dare vita a team multidisciplinari che includano neurologo, genetista, psicologo, infermiere, logopedista, assistente sociale, terapeuta occupazionale e nutrizionista, che offrano la terapia appropriata in base allo stadio della malattia.	Creare rapporti di fiducia e collaborazione tra pazienti, familiari e clinici. Formare il personale delle case di cura sui bisogni specifici delle persone affette da Huntington.