



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA**  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia  
IRCCS Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia

# Il Percorso di diagnosi e cura dei pazienti con malattia di Huntington





*Gentile Signora, Gentile Signore,  
questo opuscolo è stato realizzato per fornire alcune utili  
informazioni sul percorso seguito dalle persone affette da Malattia  
di Huntington in cura presso l'Azienda USL-IRCCS di Reggio Emilia  
e dai loro familiari.*

*Le informazioni contenute in questo documento non intendono  
sostituire il colloquio diretto con i professionisti sanitari.  
Usi questo opuscolo come spunto per domande e richieste.*

*Solo i professionisti sanitari che incontrerà durante questo percorso  
le potranno dare informazioni precise sul suo singolo caso.  
La invitiamo a parlare liberamente e senza timore con loro.*

## **La Malattia di Huntington**

La Malattia di Huntington (MH) è una malattia ereditaria, clinicamente complessa e con forti implicazioni per il paziente e per la famiglia.

Si manifesta con tre tipologie di sintomi:

- a. movimenti involontari di tipo “coreico” (*bruschi e imprevedibili*) ai quali possono sovrapporsi contrazioni involontarie dei muscoli (*distonia*) e rigidità;
- b. alterazioni delle funzioni cognitive fino a delineare un vero e proprio decadimento cognitivo;
- c. manifestazioni di tipo psichiatrico come apatia, irritabilità, disinibizione, ansia o depressione.

La diagnosi viene posta sulla base della valutazione clinica, della storia familiare se disponibile e del test genetico.

## Il team di specialisti per la cura della malattia di Huntington

Il trattamento di un problema di salute richiede spesso il contributo di più professionisti. Questi collaborano tra loro secondo modi, tempi e procedure ben definiti per la diagnosi, la cura e, in generale, l'assistenza al paziente.

Nella nostra provincia si è costituito un **gruppo multidisciplinare e multiprofessionale** di diversi specialisti coinvolti nella cura della malattia di Huntington. Questo gruppo è composto da Neurologo, Psichiatra, Psicologo, Genetista, Fisiatra, Fisioterapista, Pediatra, Neuropsichiatra, Neuropsicologo, Neuroradiologo, Logopedista, Nutrizionista, Dietista, Ginecologo, Otorinolaringoiatra, Odontoiatra, Palliativista, Assistente Sociale, Infermiere, Medico di Medicina Generale ed altre figure professionali. Questi professionisti si confrontano per prendere le migliori decisioni possibili per la cura e l'assistenza dei pazienti e dei loro familiari.

## Il Centro Disturbi del Movimento di Reggio Emilia

Il Centro Disturbi del Movimento, situato presso l'Arcispedale S. Maria Nuova di Reggio Emilia, costituisce il riferimento della provincia per la presa in carico della persona affetta da malattia di Huntington. Il Centro svolge un'attività ambulatoriale settimanale di visite programmate per pazienti che abbiano già una diagnosi di malattia o malattia sospetta, su invio del Medico di Medicina Generale o di altro specialista.

## Le fasi del percorso

**DIAGNOSI:** ai pazienti con un **sospetto** di malattia di Huntington, viene proposto un percorso diagnostico che comprende una valutazione neurologica presso il Centro Disturbi del Movimento con anamnesi personale e familiare ed un esame obiettivo approfondito, a cui potranno seguire esami di laboratorio, una risonanza magnetica dell'encefalo ed esami neuropsicologici per le funzioni cognitive. Nel caso il sospetto clinico si dimostri consistente, verrà coinvolto il Medico Genetista che potrà proporre l'esecuzione del test genetico, determinante per la conferma diagnostica. Sulla base dei

bisogni specifici del paziente e del suo caregiver/familiare, potrà essere attivato anche in fase diagnostica un supporto psicologico clinico con incontri periodici. Anche le **persone asintomatiche ma con familiarità** per MH potranno richiedere una visita presso il Centro Disturbi del Movimento al fine di ricevere informazioni sulla malattia, valutare la propria condizione clinica e decidere insieme al Neurologo e Genetista se approfondire la propria situazione con esame genetico.

**TRATTAMENTO:** confermata la diagnosi di MH, il paziente rimane in carico al Neurologo del Centro Disturbi del Movimento attraverso un percorso che si articola in 3 fasi.

*Fase iniziale:* caratterizzata da sintomi lievi-moderati. In tale fase il Neurologo effettua certificazione di malattia rara sul sistema informativo regionale per le malattie rare (*certificazione elettronica*) e prescrive l'eventuale terapia seguendo le Linee Guida per il trattamento della MH.

*Fase intermedia:* l'evoluzione della malattia con l'accentuazione dei disturbi motori e cognitivo-comportamentali comporta l'insorgenza di problematiche assistenziali che possono coinvolgere specialisti diversi dal Neurologo e dagli altri che possono operare già nella fase iniziale. In particolare ci si avvale della collaborazione con Psichiatra, Fisiatra, Fisioterapista, Logopedista, Pneumologo, Nutrizionista e Dietista.

*Fase avanzata:* in tale fase è importante che gli interventi assistenziali siano coordinati con la cura e il piano riabilitativo e siano programmati attraverso progetti personalizzati che tengano conto dello stadio della malattia e delle esigenze specifiche del singolo malato e del suo nucleo familiare. Per l'attuazione di queste misure è fondamentale il coinvolgimento di tutte le risorse del territorio (*inclusi servizi sociali, strutture sociosanitarie diurne o residenziali, patronati, mondo del lavoro e della previdenza sociale, e associazioni degli stessi malati e familiari*) e la sinergia con gli operatori del sistema socio-sanitario a partire dal medico di famiglia.

## Day Service

Il Day Service, cioè la presa in carico da parte dell'Ospedale senza la necessità di un ricovero, viene proposto dal Neurologo qualora si rendano necessari diversi approfondimenti diagnostici in tempi brevi e una supervisione stretta.

La gestione è condivisa con il Case Manager e il personale infermieristico che accolgono il paziente e rilevano i suoi bisogni, collaborando attivamente nella presa in carico.

## Supporto psicologico

La diagnosi o il sospetto di malattia di Huntington rappresentano un momento delicato sia per il paziente che per i familiari.

Per questo lo Psicologo affianca il Neurologo nell'attività del Centro Disturbi del Movimento e offre la possibilità di un supporto per il paziente e il caregiver/familiare articolato in incontri periodici prima, durante e dopo la fase diagnostica e/o un percorso psicoterapeutico prolungato successivo se ritenuto necessario.

## Percorso Riabilitativo

Oggi il ruolo della valutazione fisiatrica è sempre più rilevante ed è ritenuto dai pazienti uno dei bisogni principali.

Al paziente è proposta una valutazione neurofisiatrica per individuare gli obiettivi su cui far intervenire l'intera equipe riabilitativa, composta da figure quali il Fisioterapista, Il Terapista occupazionale e il Logopedista, nell'ottica di un progetto riabilitativo individuale, inclusa la possibilità di riabilitazione cognitiva.

## Certificazioni

L'invalidità è la difficoltà a svolgere alcune funzioni tipiche della vita quotidiana o di relazione a causa di una menomazione o di un deficit fisico, psichico o intellettuale, della vista o dell'udito. L'accertamento delle minorazioni civili viene effettuato da Commissioni dell'Azienda Usl. I principali diritti che derivano dal riconoscimento dell'invalidità civile sono:

- accesso a protesi e ausili;
- iscrizione nelle liste speciali del Centro per l'Impiego;
- esenzione dal ticket;
- assegno mensile;

- indennità di frequenza per i minori;
- pensione;
- indennità di accompagnamento.

I pazienti affetti da MH, soprattutto nella fase sintomatica nell'adulto ed in caso di esordio giovanile della malattia, possono avvalersi di queste agevolazioni. Tutte le informazioni relative agli accertamenti sopra descritti, nonché alle patenti speciali o a validità limitata e al certificato medico per voto a domicilio nella provincia di Reggio Emilia, sono reperibili sul sito [www.ausl.re.it](http://www.ausl.re.it), *Servizi territoriali, Dipartimento di Sanità Pubblica, SML - Servizio Medicina Legale*: <https://www.ausl.re.it/Servizio.jsp?id=50>

Nel caso di disturbi motori che comportino la necessità di richiedere il Certificato per la circolazione e la sosta di veicoli rilasciato a persone con difficoltà motoria (*contrassegno invalidi per auto - ZTL*) al di fuori del contesto delle minorazioni civili ci si può rivolgere al Servizio Igiene e Sanità Pubblica (sito internet [ww.ausl.re.it](http://www.ausl.re.it), *Servizi territoriali, Dipartimento di Sanità Pubblica, SIP - Servizio Igiene e Sanità Pubblica*: [https://www.ausl.re.it/WsDocuments/SIP\\_online.pdf](https://www.ausl.re.it/WsDocuments/SIP_online.pdf))

## Partecipazione a studi di ricerca

Il Centro Disturbi del Movimento di Reggio Emilia collabora attivamente con la Rete dei Disturbi del Movimento della Regione ed è coinvolto in iniziative di studio e ricerca nazionali e internazionali. Gli studi clinici sono un modo per conoscere meglio queste malattie e per verificare l'efficacia di nuovi trattamenti farmacologici o di strategie organizzative.

Durante il percorso di cura potrà essere proposto ai pazienti di partecipare a uno studio di ricerca che prevede un nuovo trattamento (*studio sperimentale*) oppure l'osservazione di ciò che avviene (*studio osservazionale*). Per partecipare ad uno studio è necessario possedere specifiche caratteristiche che cambiano a seconda dello studio stesso. Se il paziente ha le caratteristiche per partecipare ad uno studio, il medico fornisce tutte le spiegazioni necessarie per metterlo in condizione di scegliere in modo consapevole se aderire o meno. La partecipazione agli studi di ricerca è volontaria, con garanzia del rispetto della privacy.

## Contatti:

### Segreteria Neurologia

Tel. 0522 296388

*dal lunedì al venerdì, dalle 10.00 alle 13.00*

### Case Manager del Day Service Centro Disturbi del Movimento

Tel. 0522 295447 | E-mail: [casemanagerneuro@pec.ausl.re.it](mailto:casemanagerneuro@pec.ausl.re.it)

*dal lunedì al venerdì, dalle 10.00 alle 13.00*

## ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO

### AIHER (Associazione Italiana Huntington Emilia Romagna)

Telefono amico: +39 388 4950271

*dal lunedì al venerdì, dalle 16.00 alle 18.00*

E-mail: [info@aiher.it](mailto:info@aiher.it)

## IN-FORMA SALUTE

All'interno dell'Arcispedale Santa Maria Nuova è aperto lo sportello In-Forma Salute, un servizio della Biblioteca Medica al quale è possibile rivolgersi gratuitamente per avere informazioni di qualità sulla salute.

### DOVE TROVARCI

Al primo piano del CORE, Centro Oncologico ed Ematologico

*dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 13.00*

### CONTATTI

Tel. 0522 296497 | 0522 295992

Email: [InFormaSalute@asmn.re.it](mailto:InFormaSalute@asmn.re.it) | [elena.cervi@ausl.re.it](mailto:elena.cervi@ausl.re.it)

<http://biblioteca.asmn.re.it/bibliotecapazienti>

*ultima revisione: luglio 2022*