



**HUNTINGTON'S DISEASE  
YOUTH ORGANIZATION**

## **Cos'è la malattia di Huntington?**

October 11, 2024

HDYO has more information about  
HD available for young people,  
parents and professionals on our  
site:

**[www.hdyo.org](http://www.hdyo.org)**

## Traduzione

Per accedere alla traduzione in altre lingue, clicca sul link [Lingua e accessibilità](#) in cima al sito web, seleziona l'icona della lingua e scegli la lingua che preferisci. Ciò tradurrà l'intero sito, ad eccezione dei documenti pdf.

La malattia di Huntington (HD) è conosciuta come una malattia rara "disturbo neurodegenerativo genetico". La parola genetico significa che questa malattia viene tramandata di generazione in generazione. Neuro riguarda il cervello. Degenerativo significa qualcosa che peggiora gradualmente nel tempo. Disturbo è un'altra parola per malattia.

Quindi, quando le persone descrivono la MH, stanno dicendo che è una malattia tramandata da un genitore a un figlio, che colpisce il cervello e peggiora gradualmente nel tempo.

## Cervello

La MH è causata da un errore di ortografia (chiamato mutazione) nelle lettere del DNA all'interno del file gene dell'huntingtina. Il gene dell'huntingtina è l'istruzione genetica necessaria per produrre la proteina Huntingtina. Tutti hanno questo gene e producono la proteina Huntingtina. Tuttavia, quando la lettera del DNA CAG vengono ripetuti troppe volte all'interno di questo gene, il corpo produce la proteina Huntingtina più appiccicosa/tossica. Questa cattiva versione delle proteine è ciò che fa ammalare le cellule cerebrali e alla fine porta ai sintomi della MH.

Quando la persona con la MH ha un figlio biologico, il bambino è ciò che noi chiamiamo "a rischio di MH". Ciò significa che hanno una probabilità del 50% di ereditare il gene mutato che causa la MH.

Esistono alcune opzioni di pianificazione familiare per ridurre o limitare il rischio di avere un bambino con MH (anche se il loro genitore ha la MH). Queste opzioni non sono sempre facili o ampiamente disponibili. [Clicca qui](#) per ulteriori informazioni sull'avere figli.

**Principali tipi di sintomi (3 M)** I sintomi della MH possono essere suddivisi in tre tipologie principali. Un modo semplice per ricordarli è conoscerli come le 3 M: Movimenti, mente e umore.

**Movimenti (rosa)** sono probabilmente il sintomo più comunemente riconosciuto della MH. Potresti sentire medici o operatori sanitari usare la parola "corea" quando parlano dei movimenti della MH. Corea deriva da una parola greca che significa "danza". È usato per riferirsi ai movimenti irregolari "simili a una danza" comuni nelle persone con MH. Questi movimenti possono far sembrare le persone con la MH irrequiete e "irrequiete". La MH

può rendere gradualmente difficile per le persone camminare, parlare, deglutire, mantenere l'equilibrio e rimanere fermi.

Il Mente (rosa) è influenzato nelle persone con MH in quanto è una condizione del cervello. Le persone con MH possono sviluppare sintomi cognitivi (pensiero). Ciò può includere ripetitività, perdita di memoria, difficoltà di pianificazione e concentrazione, fissazione o ossessione o mancanza di introspezione.

E infine, Umore (in rosa) i cambiamenti, spesso definiti sintomi comportamentali, possono essere molto difficili da affrontare per le famiglie. I sintomi possono far sentire una persona con MH ansiosa, depressa, letargica o facilmente agitata. Ciò può anche cambiare completamente il modo in cui le persone si comportano e alcune potrebbero diventare insolitamente violente (emotivamente, verbalmente o fisicamente).

Ognuno è diverso È importante ricordare che i sintomi della MH possono colpire ognuno in modo diverso, anche le persone all'interno della stessa famiglia. Ad esempio, una persona con la MH può fare molti movimenti ma solo lievi cambiamenti di umore. Un'altra persona potrebbe sperimentare tutti e tre i tipi di sintomi della MH.

Età ManiL'esordio dei sintomi può iniziare a qualsiasi età, inclusa la MH ad esordio giovanile (JoHD). Tuttavia, la maggior parte delle persone sviluppa tipicamente i sintomi della MH tra i 30 e i 50 anni. I tempi di insorgenza dei sintomi dipendono da molti fattori. Questi includono: la lunghezza delle ripetizioni CAG nel gene dell'huntingtina, problemi ambientali e altri fattori genetici. Anche se attualmente non esistono trattamenti per curare la MH, è sempre consigliabile mantenere uno stile di vita sano.

Le figure L'HD è piuttosto un malattia rara. Sebbene la MH sia presente in tutto il mondo, alcuni luoghi hanno più casi di altri. Gli studi dimostrano che la prevalenza della MH è maggiore in Australia, Nord America ed Europa occidentale. C'è una minore incidenza della MH in Asia e Africa. Alcune di queste variazioni potrebbero essere dovute alla differenza nell'accesso alle cure e ai criteri diagnostici tra i paesi. Ci sono anche "cluster" di aree nelle popolazioni in cui la MH è estremamente comune. La maggior parte di questi cluster si trovano in aree localizzate del Sud America. Sono state condotte ricerche per cercare di capire di più su quante persone ne sono colpite in diverse parti del mondo.

trattamenti Attualmente non esiste una cura per la MH. Molti sintomi tuttavia possono essere trattati con farmaci, terapia fisica o comportamentale e supporto. Sempre di più, i ricercatori sulla MH sono alla ricerca di nuovi modi per trattare i sintomi, rallentare e, si spera, fermare la MH. Siamo molto fiduciosi in un futuro senza MH.

Supporto Uno dei modi più importanti per affrontare la MH è: trovare supporto. Sappiamo che conoscere la MH è complicato e può spaventare, soprattutto se ha un

impatto su di te. HDYO è stata fondata per supportare i giovani nelle famiglie MH in tutto il mondo.

Ti invitiamo a farlo contattare HDYO con tutte le domande che potresti avere. Siamo sempre qui per ascoltare e aiutare. Ti invitiamo inoltre a navigare nel nostro sito per trovare una varietà di risorse educative e di supporto per tutte le fasce d'età e aree di necessità.

---



October 11, 2024

This document was downloaded from the HDYO website at  
<https://www.hdyo.org/a/818-cos-e-la-malattia-di-huntington>

Advice received via the HDYO web site should not be relied upon for personal, medical, legal or financial decisions and you should consult an appropriate professional for specific advice tailored to your situation.

HDYO is licensed under a Creative Commons license.