

## **Problematiche delle malattie ad insorgenza tardiva: La Malattia di Huntington. G.Jacopini – ISTC/CNR, Roma**

La Malattia di Huntington (MH) è una patologia degenerativa del sistema nervoso centrale, ereditaria secondo il modello autosomico-dominante, vale a dire che, indipendentemente dal sesso, ciascun figlio di un individuo affetto ha una probabilità del 50% di ereditare il gene collegato alla malattia.

Clinicamente è caratterizzata da: **disturbi motori** (movimenti involontari, distonia, incoordinazione, disartria, disfagia..), **disturbi cognitivi** (deficit di attenzione, delle abilità logiche, della memoria, parola ...) e **disturbi psichici** (depressione, apatia, iritabilità fino a vere e proprie psicosi..), lungo un decorso lentamente progressivo e fatale dopo circa 16-20 anni dall'esordio dei sintomi.

La diagnosi di MH segna l'inizio di una lunga cronicità con crescenti bisogni di assistenza da parte del malato e del suo nucleo familiare. Il bisogno di aiuto si articola secondo un quadro assai mutevole perché, contrariamente a quanto si pensa abitualmente, forse non c'è nulla di così variabile come una patologia cronica che attraversa gran parte dell'arco di una vita.

Il costo economico, sociale ed umano imposto dalla malattia è altissimo, si protrae per anni e non si riesce a prevederne un termine perché, dato il carattere ereditario, si ripropone una generazione dopo l'altra. Data la prevalente età di esordio della malattia (35-45 anni) gli individui affetti sono, per la maggioranza, piuttosto giovani ed in età ancora produttiva cui la malattia toglie, in tutto o in parte, la capacità di attendere alle normali funzioni della vita quotidiana e lavorativa e che necessitano di una assistenza continua, fornita in prevalenza da qualcuno dei familiari, per un periodo che può durare anche decenni dall'insorgenza.

La vita dei figli a rischio si trasforma in un'attesa nella condizione psicologica forse più intollerabile per chiunque: il ruolo di vittima inerme di un evento del tutto casuale. Chi è a rischio può decidere di uscire dall'incertezza e scoprire cosa riserva il futuro sottoponendosi al test genetico presintomatico ma, in assenza di strumenti per guarire e prevenire, si tratta di una scelta gravata da intuibili complessità.

Ostacoli burocratici e diffusa ignoranza della malattia solitamente rallentano e rendono difficoltoso ottenere il rispetto dei propri diritti da parte dei familiari coinvolti.

**"...Ho mio padre che ha 60 anni e presenta la Malattia di Huntington con risvolto psichiatrico grave. Una grave malattia è in grado di distruggere tutto quello che hai intorno ma nel corso di questi quattro lunghi anni ho capito con grande dolore che ciò che fa più paura non è la malattia ma quello che gli sta intorno.... qui non esistono né i diritti del malato né la tutela dei familiari.... L'unica cosa che ti fanno dire i medici, invece di tranquillizzarti, è "ma lo sapete che è una malattia ereditaria?"**

**...Recentemente, di domenica, la sua aggressività è arrivata a livelli mostruosi e abbiamo chiamato il 118 per farlo ricoverare ma è stato necessario ricorrere ai carabinieri perché i medici rifiutavano di ricoverarlo dicendo che bisognava tornare di**

**lunedì.....Non so cosa succederà a mio padre ma non vorrei continuare a pregare, come ho fatto in questi giorni, che lui muoia per non assistere più a queste scene vergognose...”**

Frustrati ed impotenti di fronte ad una situazione di cronicità e disagio, i familiari tentano di rispondere alle crescenti necessità del malato, che in prevalenza assistono in casa, sentendone addosso tutto il carico, e lamentano:

**Solitudine e Isolamento della famiglia:** da parte di amici, altri parenti, vicini di casa, istituzioni;stigmatizzazione

**Modificazioni della vita familiare:** progetti dei figli, vita sociale, relazioni, tutto accantonato perché ogni energia viene spesa nell'accudimento del malato;

**Ignoranza/Arroganza dei medici:** pochissimi i centri con professionisti esperti della malattia; carenza di umanità da parte del mondo medico;

**Mancanza di informazioni:** sul progredire della malattia, sul livello di autoconsapevolezza del malato, sul futuro, su come assisterlo al meglio, sui servizi e i diritti;

**Mancanza di sostegno/consiglio psicologico:** come gestire le emergenze dal punto di vista del paziente ma anche le crisi del caregiver a causa dello stress (ansia, depressione, burning-out);

**Carenza di assistenza domiciliare e servizi fisioterapia/logopedia:** concessione di poche ore, del tutto insufficienti se il familiare lavora;

**Difficoltà per ottenere la pensione d'invalidità e un sostegno economico:** commissioni che non conoscono/riconoscono la malattia; disomogeneità nelle procedure assegnazione; ripetizioni periodiche delle visite; ritardi e/o sospensioni del beneficio economico per ostacoli burocratici;

**Assenza di centri diurni e residenziali per malati di MH:** sia per lunghe che brevi degenze; assenza centri diurni e strutture territoriali; difficoltà a ricoverare pazienti con sintomatologia psichiatrica o nelle fasi più avanzate della malattia (es. con nutrizione artificiale).

Il processo di adattamento psicologico ad una patologia cronica tanto invalidante è fortemente influenzato da fattori sociali. La possibilità di conservare relazioni umane significative, di sentire intorno a sé una rete di riferimento cui potersi rivolgere in caso di necessità, di affidarsi ad un medico che conosce la malattia e sa offrire un po' di speranza anche al paziente non guaribile sono variabili determinanti nel rendere sopportabili i lunghi anni di dolorosa perdita di autonomia che attendono il malato.