

Corea di Huntington vedi [CALCOLOSI BILIARE](#)

(Prende il nome da George Huntington, medico statunitense - East Hampton, Connecticut 1851 - Cairo, New York 1916), [malattia](#) del [sistema nervoso](#) centrale ereditaria e a evoluzione cronica, consegue alla [degenerazione](#) progressiva di talune strutture nervose extrapiramidali.

□ Cause

È una malattia ereditaria, a trasmissione autosomica dominante, legata alla [mutazione](#) di un [gene](#) sito sul [braccio](#) corto del cromosoma 4. Questo gene che codifica per la proteina "huntingtina" (forse implicata nei meccanismi di accelerazione della [apoptosi](#) neuronale [processo](#), geneticamente regolato che permette alle cellule la [morte](#) con una minima [infiammazione](#) e ridotta liberazione di materiale genetico). Esso contiene una sequenza di ripetizioni del trinucleotide citosina-adenina-guanina (CAG) in uno dei suoi estremi. In soggetti normali il numero di ripetizioni della tripletta CAG è variabile e oscilla tra 11 e 32. I pazienti con malattia di H. hanno 40 o più trinucleotidi CAG. Si è visto che maggiore è il numero di ripetizioni più precoce è l'inizio della malattia. Questa variazione è specialmente importante nei casi di trasmissione paterna, nei quali la lunghezza del segmento di ripetizioni del trinucleotide può espandersi in gran maniera durante la [spermatogenesi](#). La [patogenesi](#) di questa malattia è sconosciuta. L'[esame macroscopico](#) dei cervelli di pazienti con la malattia di H. avanzata mostra [atrofia](#) della [corteccia](#) cerebrale, soprattutto nei lobi frontali e, con un marcato allargamento delle parti anteriori dei ventricoli laterali dovuto ad atrofia del [nucleo](#) caudato (l'atrofia riguarda nel suo insieme il [corpo striato](#) di cui il nucleo caudato fa parte insieme al putamen).

□ Sintomi

Il [quadro clinico classico](#) della malattia include [demenza](#), alterazioni psichiatriche e disturbi del [movimento](#), generalmente [corea](#), unitamente ad un pattern ereditario autosomico dominante. La malattia è propria dell'età adulta (inizia tra i 35 e i 44 anni). È caratterizzata dalla presenza di movimenti involontari e da disturbi psichici. In generale, la malattia di H. giovanile presenta una [tendenza](#) a decorrere con un [sindrome](#) rigido-acinetica e deterioramento mentale severo, mentre quella che appare in età senile tende a presentare prevalentemente corea. Il decorso della malattia è progressivo con una crescente disabilità e [dipendenza](#) da altre persone. I malati sono coscienti delle loro alterazioni cognitive e della loro difficoltà per realizzare attività intellettuali, ivi inclusi altri aspetti della loro malattia come la [prognosi](#), fino a stadi avanzati della stessa, al contrario di altre demenze come la malattia di Alzheimer. Nella malattia di H. può apparire una gran varietà [clinica](#) di alterazioni psichiatriche che possono essere le prime manifestazioni della malattia in un terzo dei pazienti. I disturbi affettivi sono i più frequenti. La [prevalenza](#) della [depressione](#) in differenti studi si approssima al 40%. Ben frequenti sono i

sintomi psicotici, specialmente idee paranoidi, [mania](#) o allucinazioni, alterazioni sessuali con tendenza alla ipersessualità principalmente in uomini, così come condotte sessuali socialmente inadeguate. La corea è il disturbo neurologico più caratteristico di questa malattia (corea di H., quantunque non è l'unico disturbo del movimento, potendosi osservare in stadi avanzati movimenti e posture distoniche così come rigidità e bradicinesia, mascheranti i movimenti coreici). Inoltre la rigidità può essere un segno iniziale, specialmente nella malattia di H. ad inizio giovanile (*variante di Westphal*). La malattia dura, in genere, dai venti ai trent'anni, e in essa si assiste a un fatale progressivo aggravamento tanto dei disturbi motori (i movimenti involontari coreici finiscono con il disturbare gravemente tutti gli atti volontari, cosicché la parola, la [deambulazione](#) e la possibilità stessa di portare il [cibo](#) alla [bocca](#) e di vestirsi vengono a essere notevolmente compromesse), quanto di quelli mentali, che nel tempo giungono a configurare un quadro demenziale.

□ [Diagnosi](#)

La diagnosi [genetica](#) può essere utile in pazienti con sintomi nei quali la malattia di H. è parte di una diagnosi differenziale più ampia o per differenziare questa malattia da altre sindromi coreiche. È molto utile nella diagnosi di malattia di H. in casi sporadici o in quelli in cui non si possa ottenere una adeguata storia familiare. Lo studio genetico permette inoltre di rilevare la mutazione della malattia in soggetti presintomatici. Al riguardo esistono una serie di problemi pratici ed etici. Il risultato deve essere confidenziale e non deve praticarsi a richiesta di terze persone. È possibile la diagnosi [prenatale](#). Le neuroimmagini (TC, RM) dimostrano un aumento dei ventricoli laterali cerebrali come conseguenza della atrofia del nucleo caudato e possono essere utili per escludere altre cause di corea. Studi [pet](#) hanno dimostrato un diminuito [metabolismo](#) del [glucosio](#) nello striato, già nella fase iniziale o prima delle manifestazioni cliniche della malattia.

□ [Terapia](#)

La terapia è puramente sintomatica, non potendosi in alcun modo arrestare l'evoluzione della malattia. Per il controllo dei movimenti involontari si utilizzano [neurolettici](#).