

Malattia di Huntington, nuove prospettive di cura?

Per la prima volta ricercatori inglesi hanno sperimentato con successo una nuova terapia di editing genetico a base di MicroRNA ricombinante

(Fonte: <https://www.corriere.it/> 24 settembre 2025)



Uccide inesorabilmente un particolare tipo di cellule cerebrali ed è **una delle malattie più crudeli e devastanti**: ora si apre uno spiraglio di speranza per i pazienti che soffrono della malattia di Huntington, circa **7mila solo in Italia**: un team di ricercatori inglesi ha effettuato per la prima volta un nuovo trattamento su alcuni pazienti: un tipo di **terapia genica** somministrata nel corso di un delicato intervento chirurgico al cervello, della durata di 12-18 ore, che ha rallentato la malattia nella misura del 75%. Ciò significa che **il declino che normalmente ci si aspetterebbe in un anno si verificherebbe in quattro**, garantendo ai pazienti anni di «buona qualità di vita» in più, ha detto la professoressa Sarah Tabrizi alla BBC News.

La malattia e la mutazione di un gene

La Corea di Huntington, detta anche morbo di Hastings, è una malattia genetica degenerativa ereditaria che colpisce il sistema nervoso.

Il termine «corea» deriva dal greco «danza» e George Huntington è stato il primo medico di New York a descriverla nel 1872.

La «danza» è dovuta a movimenti involontari che si associano ad alterazioni della personalità e a un progressivo decadimento dementigeno, tutte caratteristiche che l'avvicinano alla malattia di Parkinson, a quella di Alzheimer e alla sclerosi laterale amiotrofica (SLA).

Di Huntington non si muore ma, dopo un decorso medio di 15/20 anni di malattia, insorgono gravi

complicanze infettive come polmonite, episodi di soffocamento, complicazioni cardiache o cliniche di vario genere per il deperimento dovuto alle difficoltà di alimentazione e all'immobilità di questi pazienti condannati alla sedia a rotelle.

La malattia deriva dall'**alterazione dei neuroni** delle aree cerebrali caudato e putamen, **a causa della mutazione di un gene**, chiamato IT 15 o HTT oppure «huntingtina».

La sua presenza può essere scoperta con appositi test, ma individuare il gene malato non dice se, e quando, si attiverà: ciò costituisce il **più grave dramma per i figli** di chi ha/aveva la malattia.

Il gene «huntingtina» può infatti attivarsi in diversi momenti della vita, senza che lo si possa prevedere.

Lo studio

Ora una nuova terapia di editing genetico a base di MicroRNA ricombinante può per la prima volta liberare le persone che ne soffrono da questo atroce cruccio e chi già ne è stato colpito da un destino che finora sembrava segnato.

La causa della malattia è infatti la continua ripetizione della proteina CAG nel gene dell'huntingtina che continua ad espandersi provocando processi neurotossici.

La sigla CAG indica la tripletta di basi del DNA, citosina, adenina e guanina ed è la loro ripetizione infinita a portare all'espansione aberrante dell'allele CAG-huntingtina (HTT-CAG) con conseguente progressione della malattia.

Finora non c'era alcun modo per bloccare efficacemente questo processo infausto, ma lo studio inglese ha per la prima volta dimostrato di poterlo rallentare nella misura del 75%, cosicché chi doveva finire sulla sedia a rotelle in un anno può poter godere ancora di 4 anni di vita normale.

Cosa prevede il nuovo trattamento

Il nuovo trattamento dei ricercatori dell'University College dell'Huntington's Disease Centre di Londra diretti da Ed Wil e Sarah Tabrizi prevede, sotto guida con risonanza magnetica, l'infusione nel putamen e nel caudato di un virus rimaneggiato in laboratorio per trasportare un gene di silenziamento che va a correggere l'errore genetico che portava alla ripetizione infinita delle basi CAG e risolve la malattia.

Introduce infatti un frammento di microRNA che intercetta e disattiva le istruzioni del DNA che portava alla sintesi della CAG-huntingtina mutante e trasforma i neuroni in fabbriche di huntingtina normale.

Sintomi (e prospettive)

È troppo presto per dirlo, ma se la nuova terapia funzionerà potranno finalmente sparire i sintomi di una malattia che inizia con gesti esagerati e bruschi, smorfie e tic per finire sulla sedia a rotelle. Alle prime “danze” seguono l'impaccio motorio e la goffaggine dei gesti con i primi movimenti

involontari e perdita della coordinazione.

La mancanza di controllo motorio si allarga a tutte le aree corporee e si fatica a camminare e a mantenere la posizione eretta, con sempre maggiore mancanza di equilibrio.

Man mano si perdono la coordinazione dei muscoli della lingua, l'eloquio diventa sempre più difficile, sino alla perdita totale della parola.

I problemi respiratori e faringei rendono inoltre difficile anche la deglutizione.

Nella fase terminale subentra un rallentamento simil-parkinsoniano con i malati che diventano sempre più lenti, distonici e rigidi.

Huntington, la malattia genetica che cambia la vita in famiglia (pure dei più piccoli)