



Malattia di Huntington

Dalla diagnosi alla terapia, proposta di percorso

Brescia, 10 Febbraio 2012 presso
Sala di rappresentanza ASL Brescia



Huntington Disease

OMIM: +143100

- Patologia neurodegenerativa progressiva, ad insorgenza tardiva , III IV decade, 10% insorgenza giovanile (inferiore ai 20 aa)
- Trasmissione: autosomica dominante a penetranza completa*
- Frequenza:
 - 1:5-100.000 popolazione caucasica
 - 1:5700 Tasmania
 - 1:333.000 Giappone

Clinicamente:

- **Forme neurologiche**

Movimenti coreici involontari

Bradicinesia, ipocinesia, rigidità

Disartria, disfagia

Disturbi dell' equilibrio, della coordinazione dei movimenti

- **Forme psichiatriche**

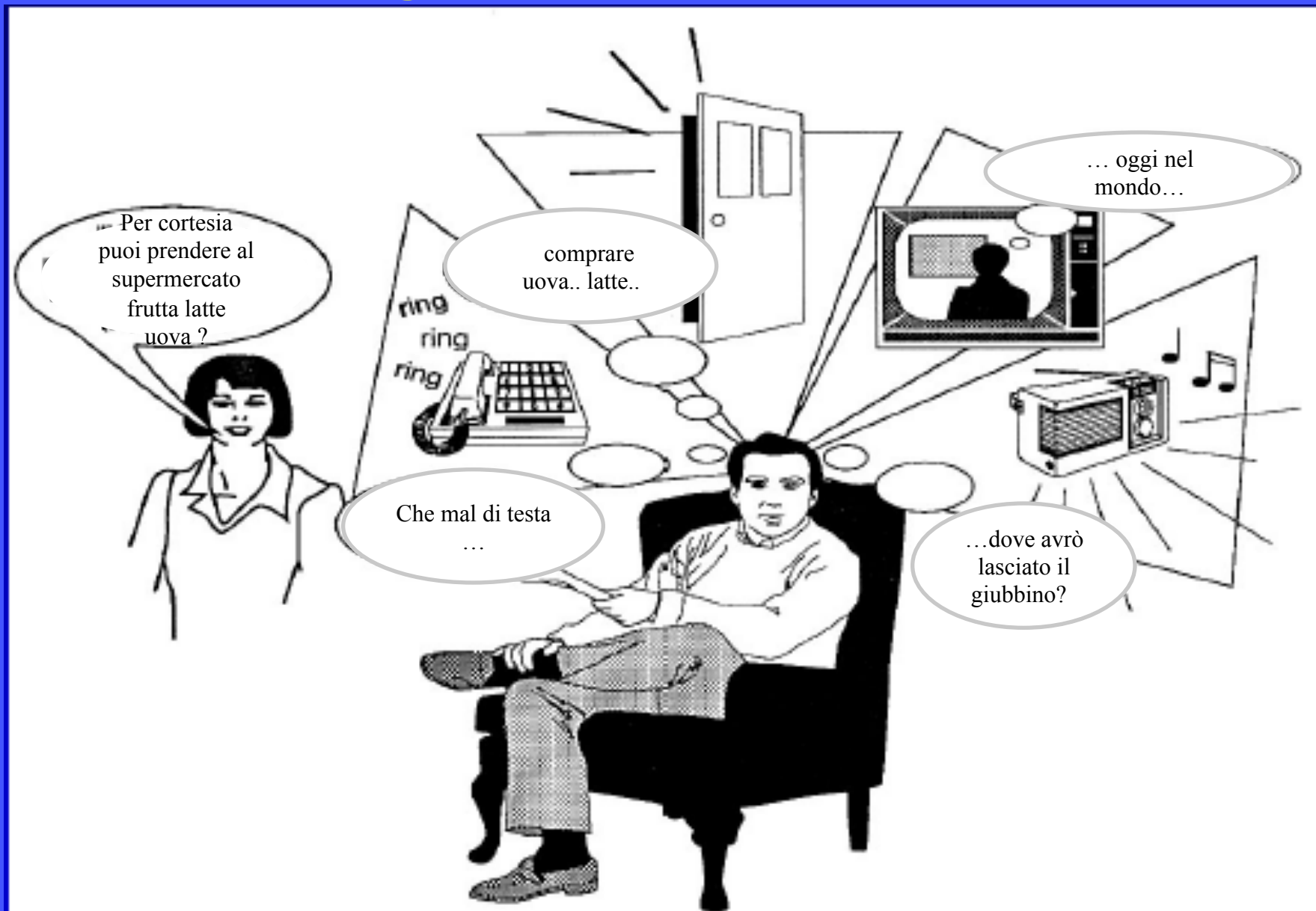
- Irritabilità

- Ansia

- Depressione

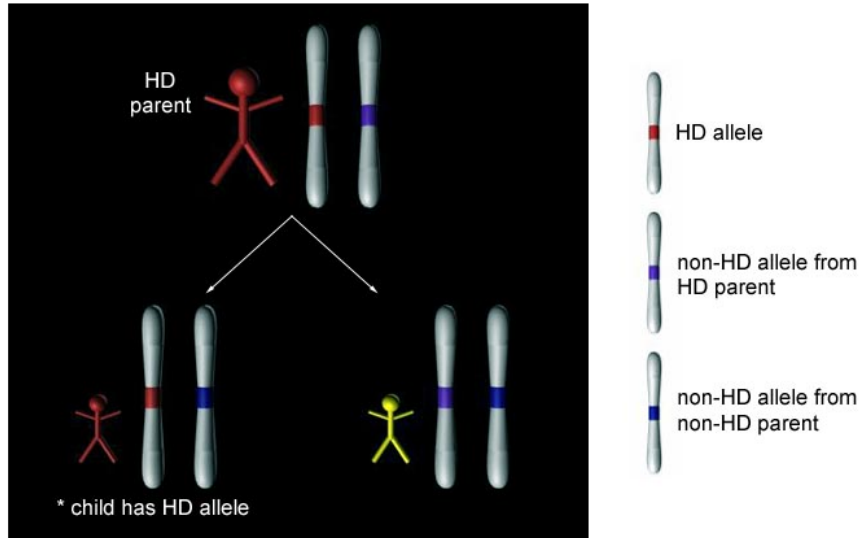
- Atteggiamenti violenti

Disturbi del movimento, ma anche Cognitivi e Psicici

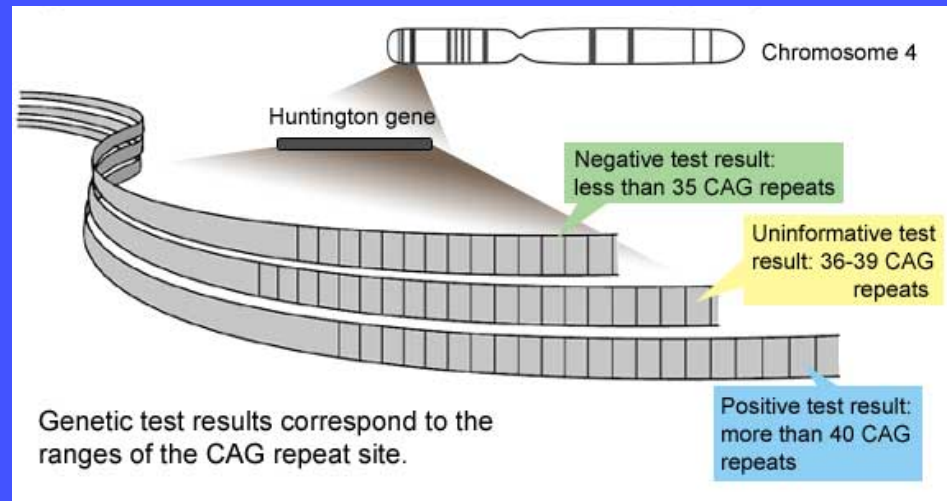


malattia di Huntington: la diagnosi genetica

Figure C-2: Risk for child of HD individual



Each child has 1 in 2 chance of inheriting the non-HD allele. This is a 50% risk.



La diagnosi di malattia
la presa in carico:
del paziente
dei familiari

cosa si fa Brescia

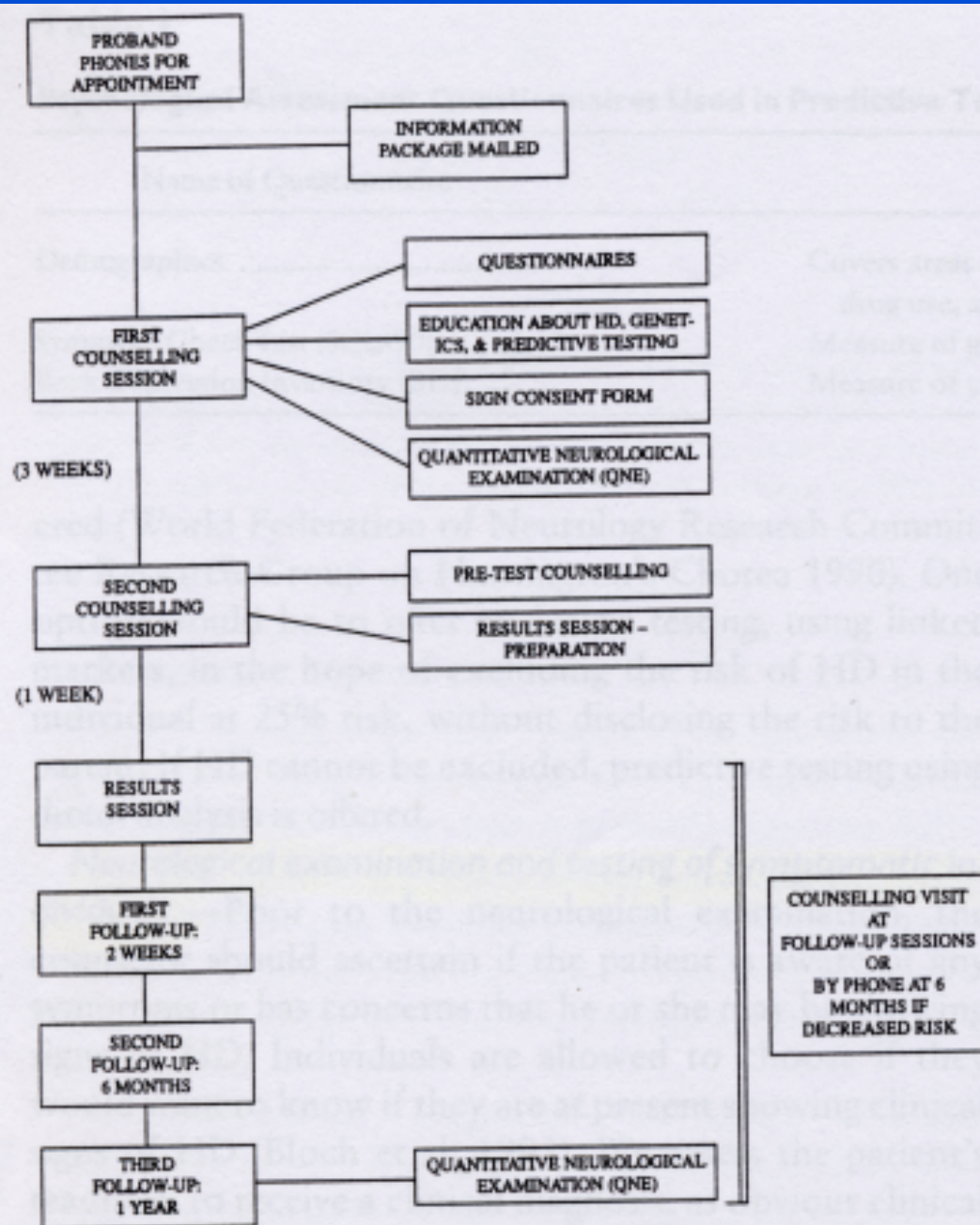


Figure 1

Summary of the predictive testing guideline

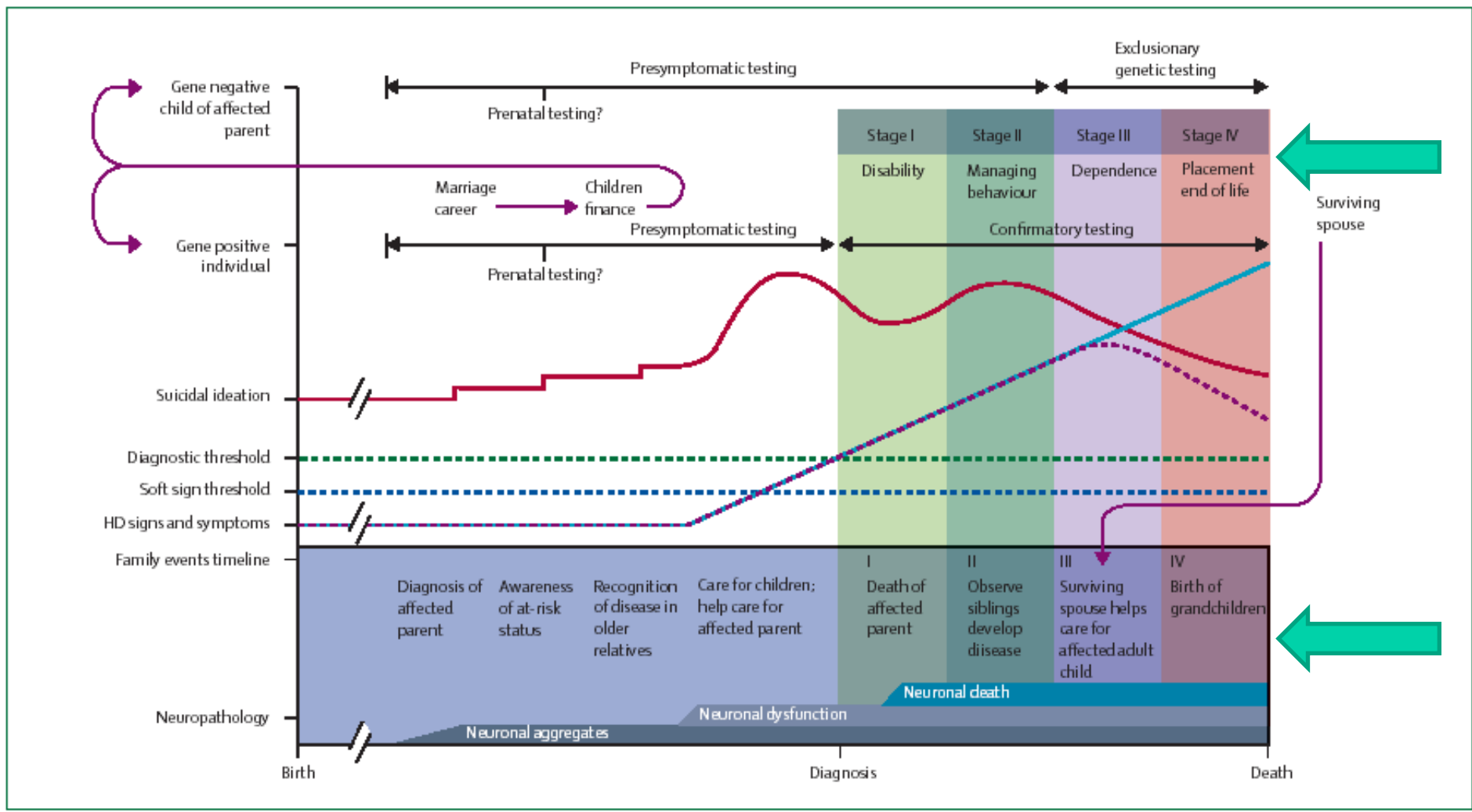
Equipe Multidisciplinare

Neurologo
Prof. A. Padovani
Dr.ssa C. Agosti

Medico
Genetista
Dr.ssa
E. Marchina

Psicologa
Dr.ssa S.
Compostella

Diagnosi molecolare
Consulenza psicologica
Consulenza genetica
Presa in carico del paziente per le necessità diagnostiche
assistenziali



...la proposta di un percorso

*le Linee guida internazionali per
Diagnosi di Malattia*

*Percorsi Diagnostico, Terapeutico e
Assistenziale (PDTA) per la Corea di
Huntington della Regione Lombardia*

... controlli clinici seriati per l'adeguamento del trattamento farmacologico sulla base dei disturbi presentati dal paziente e presa in carico per necessità diagnostiche assistenziali

... opportunità di coinvolgere diversi specialisti per fronteggiare le necessità cliniche come: fisiatra, il gastroenterologo, anestesista, pneumologo, otorinolaringoiatra, Nutrizionista, dietologo.

... rapporto diretto con il Medico di Medicina Generale

... Collaborazione con Ambulatorio delle Malattie Rare

...certificazioni per inabilità lavorativa

Čeština | Dansk | Deutsch | English | Español | Français | Italiano | Nederlands | Norsk | Polski | Português | Русский | Suomi | Svenska | US



MALATTIA | NETWORK | REGISTRY | PREDICT | PROJECTS | LOGIN

Locations - Italy

- News
- Il Progetto
- Sponsor
 - Executive Committee
 - Scientific and Bioethics Advis...
 - Central Coordination
 - Language Coordination
 - Constitution
 - Voting/Nomination
- Members
 - Request
- Località
 - Austria
 - Belgium
 - Czech Republic
 - Denmark
 - Finland
 - France
 - Germany
 - Italy
 - Coordination
 - HD Associations
 - Bari
 - Bologna
 - Brescia
 - Firenze
 - Genoa
 - Milano
 - Napoli
 - Pisa
 - Pozzilli
 - Roma
 - Netherlands
 - Norway
 - Poland
 - Portugal
 - Russia
 - Spain
 - Sweden
 - Switzerland
 - U.K.
 - Gruppi di lavoro
 - Events
 - Comunicazioni
 - Offerte di lavoro



Back to Europe

HD Associations | Coordination | Study Site

A Brescia partecipano all' EHDN due unità: Neurologia, Genetica Medica

Università degli Studi di Brescia

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie

Sezione di Biologia e Genetica, Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare

Viale Europa, 11 - Brescia

Dipartimento di Scienze Medico Chirurgiche

Clinica Neurologica

Azienda Ospedaliera "Spedali Civili" di Brescia

Dipartimento di Scienze Neurologiche e della Visione, U.O.

Neurologia II

Piazzale Spedali Civili, 1 - Brescia

Come accedere al servizio?

**Clinica Neurologica, Spedali Civili Brescia,
Università degli Studi di Brescia**

Per fissare un primo appuntamento è necessario telefonare allo: 030-3995623 dal lunedì al venerdì, dalle ore 10.30 alle 12 chiedendo un appuntamento presso l'Ambulatorio per le Coree. L'ambulatorio si tiene il primo e secondo mercoledì del mese.

**Dipartimento di Scienze Biomediche, Genetica
Molecolare, Università degli Studi di Brescia**

Per fissare una consulenza genetica è necessario telefonare allo: 030-3717241 dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle 14, chiedendo un appuntamento presso l'Ambulatorio di Genetica Medica