

## ■ NEUROLOGIA

### Malattia di Parkinson ad esordio giovanile

**B**enché l'incidenza della malattia di Parkinson (MP) aumenti con l'incremento dell'età, la malattia si può sviluppare anche in età giovanile.

"Nei pazienti con MP giovanile la progressione di malattia tende a essere più lenta, le complicanze motorie (fluttuazioni motorie e discinesie) si verificano più precocemente e i disturbi psichiatrici di tipo affettivo (depressione, ansia) e comportamentale (disturbo del controllo degli impulsi) sono più frequenti - spiega **Anna Zecchinelli**, Direttore del Centro Parkinson e Parkinsonismi dell'ASST Gaetano Pini-CTO di Milano.

Nella MP giovanile la distonia si associa frequentemente al parkinsonismo e i disturbi cognitivi e assiali (instabilità posturale, cadute, anomalie posturali del tronco) sono meno frequenti, potendo manifestarsi molto tardivamente dopo numerosi anni di malattia, in età più avanzata".

#### ► **Terapia**

Il trattamento della malattia di Parkinson a esordio giovanile non è diverso da quello in fase più avanzata, a guidare la scelta terapeutica è il grado di disabilità e la richiesta funzionale della persona; vanno tenute le comorbidità e altri trattamenti farmacologici, per evitare interazioni tra farmaci.

"Con l'avanzare della malattia nel corso degli anni è più probabile che la persona che si ammala da giovane vada incontro a complicanze motorie, pertanto è più probabile che un paziente a esordio giovanile affronti le terapie avanzate, infusionali o le metodiche neurochirurgiche (Deep Brain Stimulation)" - spiega la specialista.

#### ► **Genetica**

A tutt'oggi il motivo per cui la malattia di Parkinson si sviluppa non è noto. La presenza di una predisposizione genetica è però confermata dal fatto che dal 10% al 16% dei pazienti con MP riferisce almeno un familiare di primo grado affetto: se il rischio della popolazione generale di ammalarsi di Parkinson sopra i 65 anni di età è dell'1%, per i familiari di 1° grado di un malato di Parkinson il rischio di ammalarsi è il 3%.

Nonostante l'enorme progresso raggiunto però il ruolo della genetica nella patogenesi della MP rimane ancora solo parzialmente compreso, probabilmente anche perché molti geni sono ancora da scoprire, e le conoscenze sui fattori di suscettibilità genetica associati alla patologia sono ancora scarse e spesso discordanti. Recentemente però, grazie all'avvento di tecnologie innovative, quali il sequenzia-

mento di nuova generazione (NGS) e gli studi di associazione su tutto il genoma (Genome Wide Association Studies, GWAS), questo scenario sta cambiando.

#### ► **Comunicare la diagnosi**

Confrontarsi con i pazienti giovani richiede al medico un grande impegno in termini di empatia e comunicazione con la persona. "Comunicare la diagnosi è un momento delicato. La malattia cronica spaventa, le responsabilità rispetto alla famiglia sono maggiori. Parliamo di persone in attività lavorativa e spesso con figli piccoli. La nostra società tende a stigmatizzare le persone non più efficienti fisicamente, il rischio è quello di isolarsi, mentre il modo migliore di affrontare la malattia è di mantenere i rapporti sociali, affiancare alla terapia farmacologica l'esercizio fisico, da soli o con l'aiuto di un terapeuta, curare l'alimentazione, eventualmente ricorrere al sostegno psicologico, da soli o in coppia per meglio affrontare la malattia, vivere consapevoli di essere persone con il Parkinson, non malati di Parkinson".

#### **Infobox**

Un aiuto viene dalle associazioni di pazienti, ce ne sono oramai molte in Italia, alcune indirizzate alle persone con Parkinson giovanile.

- Centro Parkinson, con sede al Presidio Ospedaliero CTO di Milano [www.parkinson.it](http://www.parkinson.it)
- Associazione Italiana Parkinsoniani [aip@associazioneparkinson.it](mailto:aip@associazioneparkinson.it)
- Associazione Italiana Giovani Parkinsoniani [www.parkinsongiovani.com](http://www.parkinsongiovani.com)