



Huntingtonova nemoc: základní informace pro pacienty

CO JE HUNTINGTONOVA NEMOC?

Huntingtonova nemoc (HN) je chronické neurodegenerativní onemocnění mozku, při němž dochází k postupnému úbytku nervových buněk. Nemoc začíná obvykle mezi 30. až 50. rokem věku, ale může začít i ve věku mladším. HN postihuje:

- hybnost
- chování
- myšlení, porozumění, učení, paměť
- osobnost

Nejčastějším příznakem jsou nekontrolovatelné pohyby, které připomínají tanec, tzv. chorea. Mezi další poruchy hybnosti patří obtíže s řečí a chůzí. Další příznaky, které se u Vás mohou vyskytnout, jsou:

- ztráta paměti, špatná koncentrace, neschopnost řešit zadané úkoly, porucha kontroly impulzů
- deprese, ztráta zájmů
- poruchy spánku
- sexuální poruchy
- obtížné polykání
- pády

V prvních letech nemoci se mohou před zřetelnějšími fyzickými příznaky objevit mírné duševní a citové změny i změny v chování.

JAKÁ JE PŘÍČINA?

HN je způsobena prodloužením části konkrétního genu. Tato tzv. expanze vede ke zvýšené ztrátě nervových buněk v mozku. Čím se expanze vícekrát opakuje, tím dříve HN začne. Genetické vyšetření tohoto abnormálního genu potvrzuje diagnózu HN.

HN je dědičná. Dědíte pár genů, jeden gen od své matky a jeden gen od svého otce. U HN postačuje zdědit abnormální gen pouze od jednoho z rodičů. Pokud se u jednoho rodiče vyskytuje tento abnormální gen, každý jeho potomek má 50% riziko zdědění HN. V některých případech nemusí být dědičnost zřejmá, jako např. v situaci, kdy rodič zemře dříve, než se u něj onemocnění začne projevovat.

EXISTUJE LÉČBA?

V současné době neexistuje léčba, která by zpomalila nebo zvrátila průběh nemoci. HN není léčitelná, avšak jsou dostupné léky, které zmírňují příznaky, mohou zlepšit hybnost, deprese a chování. Zeptejte se Vašeho neurologa na možnosti medikace pro Vás.

MŮŽE BÝT HN NESPRÁVNĚ DIAGNOSTIKOVÁNA?

V časném stádiu může být obtížné HN diagnostikovat, zejména pokud neznáte svou rodinnou anamnézu. Příznaky jsou komplexní a liší se u každého pacienta. Příznaky jako např. deprese mohou být v počátku výraznější než chorea. Jakmile je patrná chorea, je nutné provést genetické vyšetření ke stanovení diagnózy.

CO MOHU OČEKÁVAT PŘI ŽIVOTĚ S HN?

S postupem nemoci se zhoršují následující obtíže:

- zhoršování mimovolních pohybů
- změny v myšlení, porozumění, učení a paměti
- duševní a citové změny, změny chování

Můžete mít obtíže s mluvením a polykáním. Při poruchách polykání může dojít k vdechnutí (např. potravy) s následnou dušností. Dále se mohou prohlubovat citové změny, častá je deprese. Mezi změny chování patří:

- ztráta zájmů a soběstačnosti
- nespolečenské chování
- dezorientace
- umíněnost

Pacienti se často cítí bezmocní, jakmile si uvědomí, že postupně ztrácí své fyzické a duševní schopnosti a nemohou dále vykonávat činnosti, které dělali v minulosti.

V pozdním stádiu nemoci mohou pacienti stále chápat každodenní běžné činnosti a rozeznávat osoby, avšak ztrácí svou soběstačnost. Pacienti s HN ztrácí schopnost mluvit, jíst, chodit, nekontrolují vyprazdňování moči a stolice a vyžadují celodenní péči. V závěru HN dochází k aspiraci, zápalu plic nebo k jinému onemocnění, které vede ke smrti pacienta.

Zeptejte se svého neurologa, jaké léčebné možnosti jsou pro Vás nejlepší.