



Huntington-kór: fontos információk betegek részére

MI A HUNTINGTON-KÓR?

A Huntington-kór (HK) egy neurodegeneratív betegség. Ez azt jelenti, hogy az agyban bizonyos idegsejtek idővel elpusztulnak. A betegség általában a 30-50. életévben kezdődik, de fiatalabb korban is megjelenhet.

A Huntington-kór hatással van:

- a mozgásra
- a viselkedésre
- a gondolkodásra, belátásra, a tanulásra és az emlékezetre
- a személyiségre.

A leggyakoribb tünete az akaratlan „táncszerű mozgás”, melyet chorea-nak hívnak. A kóros mozgás még a beszéd és a járás nehezítettségéhez is vezethet.

A betegek a következő tüneteket is észlelhetik:

- memóriazavar, koncentrációs nehezítettség, a probléma megoldás és indulati kontroll zavarai
- depresszió, az érdeklődés elvesztése
- alvászavar
- szexuális problémák
- nyelészavar
- elesések.

A betegség korai szakaszában általában enyhe mentális, érzelmi és viselkedésbeli változások jelentkeznek, megelőzve a későbbi, típusos tüneteket.

MI OKOZZA A BETEGSÉGET?

A HK-t egy génszakasz kóros ismétlődése okozza, és ez fokozza az agysejtek pusztulását. Minél nagyobb számú az ismétlődés, annál fiatalabb korban kezdődik a betegség. Ennek a génnek a vizsgálata megerősíti a diagnózist.

A HK egy örökletes betegség. A különböző génekből egy anyai és egy apai változatot öröklünk. A HK kialakulásához elég, ha az egyik örökölt gén kóros. Ha az egyik szülő kóros génnel rendelkezik, akkor minden gyermeknek 50% esélye van arra, hogy a HK-t örökölje. Egyes esetekben az öröklődés menete nem tárható fel, például ha az egyik szülő még a saját betegségének kezdete előtt életét veszti.

LÉTEZIK KEZELÉS?

Jelenleg nem áll rendelkezésre olyan kezelés, mely lassítaná vagy

visszafordítaná a betegség előrehaladását. A HK jelenleg nem gyógyítható, de vannak gyógyszerek, melyek csökkenthetnek néhány tünetet, mint például a kóros mozgásokat, a depressziót illetve a viselkedészavart. Kérdezze meg neurológus kezelőorvosát ezekről a lehetőségekről.

ELŐFORDULHAT, HOGY FÉLREDIAGNOSZTIZÁLJÁK A HUNTINGTON- KÓRT?

A korai stádiumban a diagnózis felállítása nehéz lehet, főleg ha családi kórtörténet nem áll rendelkezésre. Ennek az az oka, hogy a tünetek összetettek és a betegekben változatosak; egyes esetekben más tünetek, mint a depresszió kifejezettebbek lehetnek, mint a chorea. Amikor a chorea nyilvánvalóvá válik, a neurológiai kivizsgálás és a genetikai tesztelés során a betegség megállapítható.

MIRE SZÁMÍTSAK, HA HUNTINGTON-KÓRRAL ÉLEK?

Ahogy a betegség előrehalad, az alábbi tünetek rosszabbodnak:

- Fokozódó akaratlan mozgások
- Gondolkodás, belátás, a tanulási képességek és az emlékezet zavara
- Mentális, érzelmi, viselkedésbeli zavarok.

A betegek beszéd és nyelészavart tapasztalhatnak, félrenyelés jelenhet meg. Ezen felül az érzelmi zavarok fokozódhatnak, gyakori a depresszió. Egyéb viselkedészavarok is felléphetnek:

- Érdektelenség
- Antiszociális viselkedés
- Tájékozatlanság
- Akaratosság.

A betegek számára gyakran jelentős lelki terhet jelent, amikor megélik a mentális és fizikai állapotuk fokozatos hanyatlását. Korábbi tevékenységeiket már nem tudják elvégezni.

A betegség késői szakaszában a betegek a napi rutin helyzeteket megérthetik, ismerőseiket felismerik, azonban már nem tudnak gondoskodni magukról. A Huntington-kóros betegek a nap 24 órájában felügyeletet igényelhetnek, ha nem tudnak beszélni, enni, járni és ürítési funkcióikat szabályozni. Félrenyelés, majd tüdőgyulladás vagy más betegség rövidítheti meg életüket.

A legalkalmasabb gyógyszeres kezelési lehetőségekről kérdezze meg neurológus kezelőorvosát.