



Хвороба Гантінгтона: важливі факти для пацієнтів

Що це?

Хвороба Гантінгтона (ХГ) є хронічним, нейро-дегенеративним захворюванням головного мозку. Це означає, що нервові клітини мозку руйнуються протягом тривалого часу. Зазвичай, хвороба починається у віці від 30 до 50 років, але може виникнути і в молодшому віці. ХГ впливає на такі речі, як:

- Рухи
- Поведінка
- Мислення, розуміння, навчання, пам'ять
- Особистість

Найбільш поширеним симптомом є неконтрольовані рухи, що називаються «хорея». Рухи під час хореї виглядають дещо схожими на танець. Інші симптоми можуть включати в себе проблеми з мовленням та ходою.

Можуть виникнути також і наступні ускладнення:

- Втрата пам'яті, погана концентрація уваги, надмірна імпульсивність
- Депресія та відсутність інтересу до життя
- Порушення сну
- Проблеми сексуального характеру
- Труднощі з ковтанням
- Падіння

На початку захворювання легкі когнітивні, емоційні чи поведінкові порушення можуть виникнути задовго до симптомів, які виявляються під час лікарського огляду.

Що є причиною?

ХГ може бути викликана змінами в структурі ділянки певного гена. Це спричиняє поширену загибель нервових клітин мозку. Чим більші повторні збільшення цієї патологічно зміненої ділянки, тим раніше починається ХГ. Генетичне тестування на наявність таких дефектних генів може підтвердити діагноз.

ХГ може бути успадкованою. Успадковуються набори генів: один ген матері і один – батька. З ХГ хворому треба успадкувати тільки уражений ген одного із батьків. Якщо один з батьків є носієм ураженого гену, то кожна його дитина має 50% шанс успадкувати ХГ. Іноді успадкування цього гену може бути неочевидним, наприклад, якщо батьки померли до початку своєї власної хвороби.

Чи існують ліки?

На даний момент не існує ліків, які могли б уповільнити абовилікувати це захворювання. ХГ невиліковна, але існують препарати, які можуть зменшити деякі симптоми. Ці ліки можуть підвищити здатність пацієнта до руху та допомогти у боротьбі з депресією. Запитайте невролога про можливі медикаментозні засоби, що допоможуть вам.

Чи може хвороба Гантінгтона бути неправильно діагностована?

На ранніх стадіях ХГ може бути важко діагностувати, особливо якщо ви не знаєте історії своєї родини. Це можна пояснити тим, що симптоми є складними і різняться від пацієнта до пацієнта. Перш за все, такі симптоми, як депресія, можуть бути більш явними, ніж хорея. Коли хорея очевидна, тоді можна оцінити стан пацієнта та провести генетичну експертизу, щоб встановити більш точний діагноз.

Чого очікувати, якщо я живу з ХГ?

По мірі прогресування захворювання будуть виникати наступні проблеми:

- Підвищена неконтрольованість рухів
- Зміни в мисленні, розумінні, навчанні й пам'яті
- Когнітивні, емоційні та поведінкові зміни

Можуть виникнути труднощі у мовленні та ковтанні. Пацієнт може раптово почати задихатися. Крім того, емоційні зміни можуть посилюватись, а депресія є доволі поширеним явищем. Інші зміни поведінки можуть включати:

- Відсутність зацікавленості або почуттів
- Асоціальну поведінку
- Дезорієнтацію
- Впертість

Пацієнти часто відчувають розчарування, коли усвідомлюють, що вони поступово втрачають свої фізичні та розумові здібності. Вони більше не можуть робити простих речей, на що були здатні раніше.

В останніх стадіях захворювання пацієнти ще можуть розуміти повсякденні прояви життя й впізнавати знайомих йому людей. Однак, вони більше не в стані самостійно доглядати за собою.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Хвороба Гантінгтона: важливі факти для пацієнтів

Пацієнтам, хворим на ХГ, може знадобитися постійна опіка (24/7), оскільки вони втрачають можливість говорити, їсти, ходити, контролювати свої кишківник та функції сечовипускання.

Врешті-решт, хвороба може призвести до задухи, пневмонії або іншої хвороби, яка може стати причиною смерті.

Запитайте невролога про те, які методи лікування найбільш підійдуть вам.