



Choroba Huntingtona Podstawowe Informacje Dla Pacjenta

CO TO JEST CHOROBA HUNTINGTONA?

Choroba Huntingtona jest przewlekłą chorobą degeneracyjną ośrodkowego układu nerwowego. Zwykle zaczyna się między 30 a 50 rż, ale może również występować w młodszym wieku. Najczęstszymi objawami choroby są ruchy mimowolne, przypominające taniec (pląsanie) i pogarszające sprawność ruchową pacjenta.

Do innych objawów choroby należą:

- zaburzenia pamięci, koncentracji uwagi, trudności w wykonywaniu złożonych zadań
- zaburzeniami myślenia, rozumienia, uczenia się i zapamiętywania
- zaburzenia mowy
- zaburzeniami zachowania, zaburzenia kontroli impulsów
- zaburzeniami osobowości
- depresja i zmniejszenie zainteresowań
- zaburzeń snu
- zaburzenia funkcji seksualnych
- problemy z połykaniem
- upadki
- zaburzenia chodu

Niekiedy na samym początku choroby, przed wystąpieniem objawów ruchowych, mogą występować jedynie łagodne zaburzenia psychiczne i zaburzenia zachowania, co utrudnia rozpoznanie choroby.

JAKA JEST PRZYCZYNA?

Choroba Huntingtona ma podłoże genetyczne. Uszkodzenie genu prowadzi do utraty komórek nerwowych w mózgu. Im większe jest uszkodzenie, tym wcześniej pojawiają się objawy choroby. Diagnozę stawia się w oparciu o badania genetyczne. Jeżeli chory odziedziczy wadliwy gen od jednego z rodziców, wówczas ryzyko wystąpienia choroby wynosi 50%. Jednak w przypadku, gdy oboje rodzice zmarli przed ujawnieniem się objawów choroby, wówczas ustalenie, od którego rodzica nastąpiło dziedziczenie, nie jest możliwe.

CZY ISTNIEJE LECZENIE?

Aktualnie nie ma leczenia, które mogłoby spowolnić przebieg choroby lub doprowadzić do wyleczenia. Istnieją jednak leki, które mogą łagodzić objawy choroby, poprawić sprawność ruchową, nastrój i zachowanie. Możliwości leczenia należy przedyskutować ze swoim lekarzem prowadzącym.

CZY ŁATWO JEST ROZPOZNAĆ CHOROBE HUNTINGTONA?

Na początkowym etapie choroby jej rozpoznanie może powodować duże trudności, zwłaszcza jeśli lekarz prowadzący nie ma informacji o występowaniu choroby w rodzinie. Trudność w rozpoznaniu wynika z faktu, że choroba rozpoczyna się w różnoraki sposób u różnych pacjentów. Niekiedy pierwszymi objawami są objawy depresji, zaburzenia zachowania lub zaburzenia pamięci. Dopiero, gdy pojawią się ruchy pląsawicze, wówczas możliwe jest przeprowadzenie badań genetycznych i ostateczne postawienie rozpoznania.

CZEGO MOŻNA SIĘ SPODZIEWAĆ MAJĄC CHOROBE HUNTINGTONA?

Wraz z postępem choroby, może wystąpić nasilenie objawów choroby takich jak:

- nasilenie ruchów mimowolnych
- zmiany w sposobie myślenia, rozumienia, uczenia się i zapamiętywania
- zaburzenia psychiczne i zaburzenia zachowania

Pacjenci mogą obserwować pogorszenie mowy i trudności w połykaniu, dlatego szczególną uwagę należy zwrócić na ryzyko zadławienia się. Wśród zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania najbardziej widoczne są:

- utrata zainteresowań
- zachowania aspołeczne
- dezorientacja
- upór

Pacjenci zazwyczaj czują się podenerwowani postępem choroby, utratą sprawności ruchowej i intelektualnej. Postęp choroby może prowadzić do utraty samodzielności i konieczności zapewnienia całodobowej opieki. Najcięższymi powikłaniami choroby są trudności w połykaniu i nawracające zapalenia płuc.