



# Huntingtonova Bolezen:

## Pomembne Informacije Za Bolnike

### KAJ JE HUNTINGTONOVA BOLEZEN?

Huntingtonova bolezen (HB) je kronična neurodegenerativna bolezen možganov, pri kateri živčne celice v možganih sčasoma propadajo. Bolezen se običajno začne med 30 in 50 letom starosti, lahko pa tudi že v mladosti. HB vpliva na:

- gibanje
- vedenje
- razmišljanje, razumevanje, učenje, spomin
- osebnost

Najpogostejši znak so nehoteni gibi, ki spominjajo na ples in jim strokovno pravimo horeja. Prisotne so lahko tudi težave z govorom in hojo.

Bolnik ima lahko še naslednje simptome:

- izgubo spomina, slabšo koncentracijo, težave pri izvedbi nalog, težave z nadzorom lastnega vedenja
- depresijo in izgubo interesov
- motnje spanja
- težave s spolnostjo
- težave s požiranjem
- pogoste padce

V zgodnjih fazah bolezni se lahko pojavijo blage težave z razmišljanjem, čustvovanjem in vedenjem še preden postanejo opazne težave z gibalnjem.

### KAJ JE VZROK BOLEZNI?

HB povzroči razširitev oziroma pomnožitev dela gena, ki sproži propad živčnih celic. Večje število pomnožitev pomeni zgodnejši pojav bolezni. Diagnozo potrdimo z genetskim pregledom in analizo prizadetega gena.

HB je dedna bolezen. Človek podeduje dva kompleta genov, enega od matere in drugega od očeta. Da se bolezen izrazi, zadostuje, da podedujemo oboleli gen od enega od staršev. Če ima eden od staršev okvarjen gen, ima otrok 50% možnost, da podeduje HB. A včasih dedovanje ni očitno, če npr. starš umre preden se je pri njem pojavila bolezen.

### ALI OBSTAJA ZDRAVILO ZA HB?

Za zdaj ne poznamo zdravila, ki bi HB upočasnilo ali izboljšalo bolezen. HB ni ozdravljiva, vendar poznamo zdravila, ki nekatere znake omilijo. Ta zdravila lahko izboljšajo gibanje, razpoloženje in vedenje. O možnostih zdravljenja se posvetujet s svojim nevrologom.

### ALI SE LAHKO ZMOTIMO PRI POSTAVITVI DIAGNOZI HUNTINGTONOVE BOLEZNI?

V začetnih fazah bolezni, ko se znaki bolezni raznoliki in pri različnih bolnikih različni, ni vedno enostavno postaviti diagnoze HD. Še posebej, če ne poznate, morebitne družinske obremenjenosti z boleznijo. Nekateri simptomi, kot npr. depresija, so lahko sprva očitnejši od horeje. Ko horeja postane očitna, je smiselno, da opravite ponoven zdravniški pregled in genetsko testiranje za določitev diagnoze.

### KAJ LAHKO PRIČAKUJEM OD ŽIVLJENJA S HUNTINGTONOVO BOLEZNIJO?

Z napredovanjem bolezni se bodo poslabšali:

- nehoteni gibi,
- spremembe v razmišljanju, razumevanju, učenju in spominu
- miselne, čustvene in vedenjske spremembe

Pojavijo se lahko težave z govorom in požiranjem. Zaletavanje hrane je lahko problem. Čustvene težave lahko napredujejo, pogosta je depresija. Druge vedenjske spremembe lahko vključujejo:

- pomanjkanje zanimanja ali ravnodušnost
- neustrezno vedenje
- težave z orientacijo
- trmoglavost

Bolniki se pogosto počutijo obupani, ko opazijo, da postopno izgubljajo telesne in miselne sposobnosti. Saj ne zmorejo več opravljati vsakodnevnih aktivnosti, kot so jih pred boleznijo.

V poznih fazah bolezni lahko bolniki še vedno razumejo pomen vsakodnevnih opravil in prepoznavajo ljudi, lahko pa se zgodi, da ne morejo več povsem sami skrbeti zase. Nekateri bolniki izgubijo zmožnost govora, samostojnega hranjenja, gibanja in kontrolo nad odvajanjem blata in urina, zato potrebujejo stalno nego in pomoč. Zaradi težav požiranja in zaletavanja hrane, lahko pride do pljučnice ali drugih bolezni, zaradi katerih lahko bolnik umre.

Posvetujte se svojim nevrologom o najprimernejši možnostih zdravljenja za vas.