



Huntingtonova choroba: základné fakty pre pacientov

ČO TO JE?

Huntingtonova choroba (HCH) je chronické, degeneratívne ochorenie mozgu. Znamená to, že nervové bunky Vášho mozgu časom odumierajú. Ochorenie typicky začína medzi 30. a 50. rokom života, no môže začínať aj v skoršom veku. HCH postihuje Vašu:

- Movement
- Behavior
- Thinking, understanding, learning, remembering
- Personality

Najčastejším prejavom je pohyb, ktorý nedokážete ovládať, nazývaný chorea. Chorea spôsobuje pohyby pripomínajúce tanec. Ďalšie poruchy hybnosti môžu zahŕňať problémy s rečou a chôdzou.

Môžete takisto mať tieto symptómy:

- Stratú pamäti, zhoršenie pozornosti, problémy s vykonávaním úloh, problémy s kontrolou impulzov
- Depresiu a nedostatok záujmu
- Sexuálne problémy
- Sťažené prehĺtanie
- Pády

V skoršom veku sa ešte pred vznikom nápadnejších fyzických prejavov môžu vyskytovať mierne mentálne, emocionálne a osobnostné zmeny.

AKÁ JE PRÍČINA?

HCH je spôsobená expanziou časti génu. Táto expanzia zapríčiňuje zvýšené odumieranie nervových buniek. Čím väčšia je samotná expanzia opakovaní v tomto géne, tým skoršie sa HCH začína. Diagnózu potvrdzuje genetické vyšetrenie tohto abnormálneho génu.

HCH je dedičná. Zdedíte súbor génov- jeden gén od Vašej matky a jeden od Vášho otca. Na to, aby ste dostali HCH potrebujete, aby ste zdedili abnormálny gén od jedného z rodičov. Ak má jeden rodič abnormálny gén, každé dieťa má 50% riziko, že zdedí HCH. Niekedy dedičnosť génu nemusí byť zrejmalá, napríklad keď rodič umrie predtým, než u neho prepukne choroba.

EXISTUJE LIEČBA?

V súčasnosti neexistuje žiadna liečba, ktorá dokáže spomaliť alebo zvrátiť ochorenie. HCH nie je teraz liečiteľná, no existujú lieky, ktoré môžu redukovať niektoré príznaky. Tieto lieky môžu pomôcť zlepšiť pohyb, depresiu alebo správanie. Pýtajte sa Vášho neurológa ohľadne možností Vašej liečby.

JE NIEKDY HUNTINGTONOVA CHOROBA NESPRÁVNE DIAGNOSTIKOVANÁ?

V skorých štádiách môže byť HCH obtiažne diagnostikovaná, predovšetkým ak nepoznáte Vašu rodinnú anamnézu. Je to preto, lebo symptómy sú komplexné a líšia sa od pacienta k pacientovi. Symptómy, ako je napríklad depresia, môžu byť spočiatku nápadnejšie ako je chorea. Vyšetrenie vrátane genetických testov môže po objavení sa nápadnejšej chorey potvrdiť diagnózu.

ČO MÔŽEM OČAKÁVAŤ POČAS ŽIVOTA S HCH?

S progresiou ochorenia sa zhoršia tieto problémy:

- Zhoršenie nekontrolovateľných pohybov
- Zmeny v myslení, porozumení, učení a pamäti
- Mentálne, emocionálne a osobnostné zmeny

Môžete pociťovať ťažkosti s rozprávaním a prehĺtaním. Môžete mať starosti so zabiehaním potravy. K tomu sa môžu zhoršovať emočné zmeny a častá je depresia. Ďalšie osobnostné zmeny môžu zahŕňať:

- Nedostatok záujmu alebo starostlivosti
- Antisociálne správanie
- Dezorientáciu
- Tvrdohlavosť

Pacienti sa cítia často frustrovaní keď zisťujú, že ich fyzické a mentálne schopnosti sa postupne strácajú. Nedokážu už robiť veci, ktoré predtým zvykli.

V posledných štádiách ochorenia môžu pacienti stále chápať bežné činnosti a rozpoznávať ľudí, avšak sa o seba už nedokážu postarať. Pacienti s HCH často vyžadujú 24 hodinovú starostlivosť 7 dní v týždni, pretože strácajú schopnosť rozprávať, jesť, chodiť a udržať moč a stolicu. Ochorenie môže viesť k duseniu, zápalu pľúc alebo k iným chorobám, ktoré môžu ukončiť pacientov život.

Opýtajte sa neurológa na najlepšiu liečbu pre Vás.