



HUNTINGTONOVA CHOROBA

Hana Šafářová

OBECNĚ O CHOROBĚ

- Huntingtonova choroba je dědičné onemocnění, které způsobuje progresivní poruchu (degeneraci) nervových buněk v mozku.
- Huntingtonova nemoc má velký vliv na funkční schopnosti člověka a obvykle vede k pohybu, myšlení (kognitivní) a psychiatrické poruchy.
- U většiny lidí s Huntingtonovou chorobou se příznaky a symptomy projeví ve 30 nebo 40 letech. Ale onemocnění se může objevit dříve nebo později v životě.
- Když se onemocnění vyvine před věkem 20 let, tento stav se nazývá juvenilní Huntingtonova nemoc.
- Dřívější vznik onemocnění často vede k poněkud odlišnému souboru symptomů a rychlejšímu progresi onemocnění.
- K léčbě symptomů Huntingtonovy choroby jsou k dispozici léky, ale léčba nemůže zabránit fyzickému, mentálnímu a chování spojenému se stavem.

PŘÍČINA

- Huntingtonova choroba je způsobena dědičnou vadou v jediném genu. Huntingtonova nemoc je autozomálně dominantní porucha, což znamená, že člověk potřebuje pouze jednu kopii defektního genu k rozvoji poruchy.
- S výjimkou genů na pohlavních chromozomech člověk dědí dvě kopie každého genu - jednu kopii od každého rodiče. Rodič s defektním genem by mohl projít pod vadnou kopií genu nebo zdravé kopie. Každé dítě v rodině má proto 50% šanci zdědit gen, který způsobuje genetickou poruchu.

GENETIKA

- Za vznik nemoci je odpovědná mutace v HTT genu, který byl objeven v roce 1993. Je jí zmnožené opakování tripletů CAG, což je kodon pro glutamin (odtud polyglutaminové poruchy). Gen kóduje protein huntingtin. Přesná funkce proteinu stále není známa, predominantně je exprimován v CNS. Interaguje s řadou transkripčních faktorů, je tedy pravděpodobná jeho významná role při normálním vývoji CNS, rovněž byla demonstrována jeho důležitost pro normální průběh mitózy v CNS. Normální jedinci nesou ve svém genu 9–35 repetit CAG, postižení jedinci jich mají více než 40. Čím je počet repetit větší, tím je nástup onemocnění časnější.
- Expandovaná repetice se dědí od postiženého rodiče. Při přenosu ovšem někdy dochází během meiózy k další expanzi této repetice. Může proto nastat situace, kdy má rodič počet repetit při horní hranici normy (premutace), tj. je zdravý, potomek však získává alelu expandovanou, takže u něj nemoc propukne. Expanze se u HD objevuje častěji během mužské gametogeneze, což je důvod, proč jsou těžké, časně se objevující formy s počtem repetit 70–120 děděny od otce.
- Mohou se objevit i nové mutace – asi 25 % pacientů má negativní rodinnou anamnézu.

| PŘÍZNAKY

- Huntingtonova nemoc obvykle způsobuje pohybové, kognitivní a psychiatrické poruchy se širokým spektrem příznaků a příznaků.
- Příznaky, které se nejprve objeví, se mezi postiženými lidmi značně liší.
- V průběhu onemocnění se zdá, že některé poruchy jsou dominantnější nebo mají větší vliv na funkční schopnosti.

POHYBOVÉ PORUCHY

Nedobrovolné kývání nebo kroužky (chorea)

Svalové problémy, jako je rigidita nebo svalová kontraktura (dystonie)

Pomalé nebo abnormální pohyby očí

Zhoršená chůze, držení těla a rovnováha

Obtíže s fyzickou produkcí řeči nebo polykáním

KOGNITIVNÍ PORUCHY

Obtížnost při organizaci, upřednostňování nebo zaměření na úkoly

Nedostatek flexibility nebo tendence k uvíznutí myšlení, chování nebo jednání (vytrvalost)

Nedostatek kontroly impulzů, který může vést k výbuchu, působí bez myšlení a sexuální promiskuity

Nedostatek vědomí vlastního chování a schopností

Pomalost při zpracovávání myšlenek nebo při hledání slov

Obtížnost učení se nových informací

PSYCHICKÉ PROBLÉMY

Pocity podrážděnosti, smutku nebo apatie

Sociální vyčlenění

Nespavost

Únava a ztráta energie

Časté myšlenky na smrt, umírání nebo sebevraždu

ZDROJE

https://www.wikiskripta.eu/w/Huntingtonova_choroba

<https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/symptoms-causes/syc-20356117>