

# Huntingtonova choroba

Zdenka Florková

F16031

# Charakteristika

**Huntingtonova choroba**, je vzácné dedičné neurodegeneratívne ochorenie mozgu charakteristické nekoordinovanými trhavými pohybmi tela a znížením mentálnych schopností postihujúce jedincov oboch pohlaví. Dedí sa autozomálne dominantne, čo znamená, že je prenášaná na normálnom chromozóme a na prejavenie choroby stačí zdediť jednu alelu. Samotné ochorenie nie je smrteľné, ale výrazne oslabuje imunitný systém, a tak znižuje priemernú dĺžku života.

# Vznik

HD vzniká genetickou mutáciou a patrí medzi tripletové choroby. Mutácia spôsobuje abnormálne zmnoženie tripletu „CAG“, tj. Cytosin-Adenin-Guanin na géne Huntingtin, ktorý nájdeme na kratšom ramene 4. chromozómu. Ten kóduje proteín Huntingtin, jeho funkcia nie je známa. Experimentálne vyradenie génu však vedie k smrti v embryonálnom období. Zmutovaná verzia tohto proteínu je dlhšia a v dôsledku toho bude po translácii "nastrihaná" na menšie fragmenty, ktoré sú ale pre telo toxické. Tie sa nakumulujú v neurónoch a spôsobia ich dysfunkciu a neskôr nekrózu. Najviac sú postihnuté oblasti mozgovej kôry, ktoré zodpovedajú za koordináciu pohybu, emócie a myslenie, čím sa dajú vysvetliť symptómy HD.

# Diagnostika a liečba

Diagnóza obvykle prebieha pomocou neurologických a psychologických testov. Existuje priame genetické testovanie na prítomnosť mutovaného génu. Robí sa za účelom potvrdenia či vylúčenia ochorenia, zistenie stavu pacienta v genetickom riziku a v prenatálnej diagnostike.

V dnešnej dobe nie je známa žiadna liečba. Po diagnóze HD je možné začať užívať lieky na oddialenie nástupu alebo pokroku symptómov.