

# Huntingtonova chorea

Vypracovala: Daniela Vyskočilová, 2018

# Definice

Huntingtonova choroba (též chorea, angl. Huntington disease - HD) je neurogenerativní autosomálně dominantně dědičné onemocnění. Jedná se o typickou chorobu s pozdním nástupem – většina nositelů mutované alely onemocní okolo 40. roku věku, tedy v době, kdy už bývají na světě potomci.

Incidence HD se pohybuje mezi 4 až 10 nemocnými na 100 000 obyvatel.

# Původ nemoci

Za vznik nemoci je zodpovědná mutace v HTT genu, jež kóduje protein huntingtin. Jeho přesná funkce ještě není známa, ovšem vzhledem k jeho interakcím předpokládáme jeho významnou roli při normálním vývoji a průběhu mitózy v CNS.

Mutace při HD spočívá v zmnoženém opakování tripletu CAG, kódujícího glutamin, na více než 40 repetit. Zdravý jedinec nepřenašeč má v tomto genu pouze 9 až 35 repetit. Platí, že čím více repetit v postiženém genu je, tím časnější je nástup nemoci.

Tyto zmnožené repetice se dědí od postiženého rodiče. Ovšem je možné, že zdraví rodiče s počtem repetit například 34 mají potomka, u něhož se HD projeví. Důvodem je vznik dalších repetit při meiotickém cyklu potomka, díky nimž se přesáhla hranice 40 repetit a dojde k vypuknutí choroby.

# Projevy onemocnění

HD způsobuje selektivní ztrátu neuronů v bazálních gangliích, jež se podílejí na koordinaci pohybů. Pacienti tedy trpí choreou – mimovolnými rychlými pohyby různých částí těla. Často bývají zasaženy i další části mozku, kvůli čemuž se objevuje deprese, psychóza, paranoia a zhoršující se demence. Mezi další projevy se řadí apatie, agresivita, poruchy řeči a polykání, zvýšené slinění, poruchy spánku, hybnosti očí a inkontinence.

Mechanismus poškození neuronů není znám.

Pacienti trpící HD mohou s touto chorobou žít až 30 let, ovšem často jejich život končí následkem pádů při nekoordinovaných pohybech či při sebevraždách.

# Léčba a diagnostika

Léčba HD v současné době neexistuje, léčí či zmírňují se pouze projevy tohoto onemocnění (neuroleptika, antiparkinsonika). Z tohoto důvodu je třeba při diagnostice a případném sdělení pozitivního následku postupovat s velikou rozvahou, abychom zabránili traumatizaci pacienta či depresím.