



HUNTINGTONOVA NEMOC (HUNTINGTON'S DISEASE; HD)



- autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění; prevalence 5-7 případů na 100 tisíc lidí
- poprvé popsána v roce 1872
- typický anatomický znak - atrofie podkorových struktur, bazálních ganglií, hlavně ncl. caudatus
- poruchy hybnosti plynou hlavně z objemového zmenšení BG

Tab. 20.1. Hlavní příznaky klasické Huntingtonovy nemoci (upraveno podle Mulchandani, 2010).

Oblast	Projevy
Motorika (obvykle v časně fázi choroby)	<p>pohybový neklid (nevydrží klidně sedět)</p> <p>chorea („huntingtonský tanec“, sled neočekávaných mimovolních pohybů)</p> <p>dystonie (neohrabané polohování končetin a těla)</p> <p>hyperkineze (rychlé pohyby)</p> <p>tremor (nejčastější mimovolní porucha)</p> <p>také se může objevit nemotornost, pomalost, imperzistence nebo pomalá hybnost ovlivňující polykání, oční pohyby a řeč</p>
Kognice (poruchy se objeví obvykle před vznikem motorické složky)	<p>deficity korových funkcí, tj.:</p> <ul style="list-style-type: none"> • paměť pracovní a krátkodobá • řečová plynulost • exekutiva (plánování, organizace a volní přesouvání zaměření), ovlivňující rigiditu chování, obtíže při změně návyků a inflexibilita postojů) • obtíže při identifikaci emoce ve tváři (především výrazu odporu, znechucení) <p>deficity subkortikální:</p> <ul style="list-style-type: none"> • pozornost • soustředění


Psychika (pozdější fáze
onemocnění)

nálada, mění se neočekávaně:

- úzkost
- napětí a neklid (prominující příznak)
- deprese
- iritabilita
- apatie
- intermitentní výbuchy vzteku a agrese

psychotické projevy (Moore, 2014):

- paranoia
- poruchy myšlení
- halucinace

- 
- 1938 - poznatek, že choroba je geneticky podmíněna (mutace podložená zmnožením počtu CAG tripletů)
 - klinické příznaky u dospělých mezi 35.-45. rokem
 - délka přežití cca 17 let (smrt nastává díky jiné chorobě, např. pneumonii)
 - existuje vzácnější juvenilní forma HD - primární Westphalova varianta - asi 5% případů, začátek obvykle do dvaceti let věku - symptomy a průběh odlišné

Tab. 20.2. Hlavní příznaky juvenilní formy HN (upraveno podle Roth, 2012)

Oblast	Projevy
Kognice (časné symptomy)	školní selhávání mentální deteriorace (v raném věku)
Psychika	poruchy chování: <ul style="list-style-type: none"> • výbuchy zlosti • agresivita • antisociální projevy osobnost s obsedantně-kompulzivními rysy deprese (obtěžně diagnostikovatelná) psychotické projevy méně časté
Motorika	hypokineze rigidita dystonie porucha stability a chůze (rychle progreduje) třes hlavy a horní poloviny těla akční a posturální třes horních končetin trupový myoklonus (občasný) nutkavé a tikové pohyby (sporadicky)

Motorika	projevy postižení pyramidových drah: <ul style="list-style-type: none"> • zvýšené reflexy • iritační jevy • (parézy nejsou) dysartrie přecházející do mutismu dysfagie (bývá zdrojem dušení, kašláním, postprandiálního vomitu, aspiračních pneumonií)
Další typické příznaky	epilepsie (záchvaty generalizované i fokální) kachektizace opakované pády se zraněními imobilizace smrt

- klinické vyšetření neurologem + radiodiagnostika subkortikálních struktur (incl. caudatus) + genetické vyšetření + NPS
- většina KD se objevuje dříve, než je onemocnění potvrzeno
- některé výzkumy ukazují rozdíly ve struktuře KD u přenašečů genu HD oproti těm, kteří přenašeči nejsou
- rozdíl v kognitivní výkonnosti u těch, kteří konvertují do HD a těmi, kde se HD po dobu sledování nerozvinula
- metaanalýza 110 výzkumů KF u HD (Dumas, 2012) - v období před nástupem klasických neurologických sy jsou vždy přítomny deficity PM rychlosti, narušení schopnosti identifikovat emoce a do určité míry také poruchy exekutivních fci
- klinický profil již rozvinuté HD - poruchy paměti, snížení PM rychlosti, obtíže při poznávání emočních výrazů ve tváři (zvláště hnusu, znechucení či ošklivosti) a exekutivní fce
- v průběhu choroby lze očekávat poruchy v oblasti pracovní paměti, psychomotorické rychlosti, poznávání negativních emocí, v pozornostních a zrakově-prostorových exekutivních fcích

Tab. 20.3. Doporučované neuropsychologické metody pro vyšetření pacientů s HN⁷⁷

Oblast kognitivní funkce	Metoda	Zdroj
Psychomotorická rychlost	Grooved Pegboard	Trites (1997)
	Tapping	Moerland et al. (1998), program FePsy
Pozornost	reakční čas (zrakový, sluchový, výběrový)	Moerland et al. (1998), program FePsy
	Continuous Performance Test	Conners (2014)
	Brief Test of Attention	Schretlen (1997)
	Behavioural Inattention Test	Wilson et al. (1987)
	Číselný čtverec	Jirásek (1975)
Paměť	Wechsler Memory Scale (WMS-IV)	Wechsler (2009)
	California Verbal Learning Test (CVLT-II)	Delis et al. (2000)
	Lurijova zkouška verbální paměti	Christensen (1974)
	Cued Selective Reminding Test (CSRT)	Gröber & Buschke (1987)
	Rey Auditory Verbal Learning Test (RAVLT)	Rey (1964)
	Rey-Osterrieth Complex Figure Test	Meyers & Meyers (1995)
Paměť implicitní	Implicit Association Test (IAT)	Greenwald et al. (1998)
	Word Stem Completion Task	Bassili et al. (1989)
	Word Fragment Completion	Weldon (1993)
	Lexical Decision Task (LDT)	Meyer & Schvaneveldt (1971)
Řeč	Western Aphasia Battery (WAB)	Kertesz (1982)
Exekutiva	Wisconsin Card Sorting Test Revised and Expanded (WCST) (computer version)	Heaton et al. (1993)
	Stroop Color-Word Interference Test	Golden (2002)
	Trail Making Test	Reitan (1958)
	Verbal Fluency (FAS)	Benton & Hamsher (1976)
	Controlled Oral Word Association Test (COWA)	Ruff et al. (1996)
	Categorial Fluency (animals)	Kertesz (1982)
Emoce	Facial Expressions Test	Ekman & Friesen (1975)
	Amsterdam Neuropsychological Tasks (ANT)	de Sonneville (2005)

Screening	Mini-Mental State Examination (MMSE)	Folstein et al. (2000)
	Cognistat	Kiernan et al. (1987)*
	Montreal Cognitive Assessment (MoCA)	Nasreddine et al. (2005)
	Repeatable Battery for the Assessment of Neuropsychological Status (RBANS)	Randolph et al. (1998)
Škály	Montgomery and Åsberg Depression Rating Scale (MADRS)	Montgomery & Åsberg (1979)
	Mattis Dementia-Rating scale (MDRS)	Mattis (1976)
Škály specifické pro HN	Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS)	HSG (1996)
	Frontal Systems Behavior Scale (FrSBe)	Grace & Malloy (2001)
	Neuropsychiatric Inventory (NPI)	Cummings et al. (1994)

* Česká verze vyšetření je k dispozici na www.cognistat.com od roku 2007 a pracovalo se s ní především u pacientů s ALS (viz Kulistak, 2007).

- není specifický druh rehabilitace osob s HD
- využití postupů při zvládnání narušené pohybové složky, která má rysy parkinsonismu obohaceného o choreu
- primární zaměření na prevenci pádů - nácvikový postup, kdy se pacient soustředí na stereotypy své chůze a stabilizuje je pomocí metronomu (zkrácení délky kroku), tedy externím řízením
- při interním řízení odečítání číselné řady – distrakce - odklonění pozornosti od sledování chůze - snížení problémů s narušenou kadencí krokových stereotypů
- pomoc směřována nejen na pacienta, ale i na pečující osoby - dostatečná edukace a informovanost
- sociální a PST péče
- I spolupráce psychiatra s neuropsychoterapeutem
- PST péče je zvláště významná při řešení problémů partnerů rozdílného pohlaví, zda "mít či nemít" děti, pokud je zjištěna genetická zátěž u některého z nich

ZÁVĚR

- nelze říci, že objevem genetického podkladu byla HD zvládnuta
- díky těmto poznatkům lze předcházet a zejména léčit doprovodné potíže, zejména psychického charakteru, které při těžším průběhu HD téměř vždy vyžadují psychiatra
- velmi významná i diagnostická práce klinického neuropsychologa a s ní související aspekty neuropsychoterapeutické