

:: Choroba Huntingtona

Orpha number: ORPHA399

Synonim: Płásawica Huntingtona

STRESZCZENIE

Choroba Huntingtona jest rzadkim, neurodegeneracyjnym zaburzeniem centralnego układu nerwowego charakteryzującym się występowaniem mimowolnych ruchów płásawicznych, zaburzeniami zachowania i psychicznymi oraz otępieniem. Częstość występowania w populacji rasy białej szacowana jest na 1/10000-1/20000 urodzeń. Średnia wieku pojawienia się objawów to 30-50 lat. W niektórych przypadkach choroba ujawnia się przed 20 rokiem życia zmianami w zachowaniu i trudnościami w uczeniu się (młodzieńcza postać choroby Huntingtona; sprawdź ten termin). Klasycznym objawem jest płásawica, która stopniowo rozprzestrzenia się na wszystkie mięśnie. Inne mimowolne ruchy obejmują tiki, porównywalne do tych obserwowanych w zespole Tourette (sprawdź ten termin), jednak te są dużo rzadsze. Objawy mózdkowe pojawiają się sporadycznie, podobnie jak hipo- i hipermetria. Dystonia (kręcz szyi) może być pierwszym ruchowym objawem choroby Huntingtona. Inne, mniej znane, ale powszechne i często występujące objawy choroby Huntingtona to: niekontrolowany spadek wagi, zaburzenia snu i rytmu dobowego oraz dysfunkcja autonomicznego układu nerwowego. Dysartria i dysfagia nasilają się w przebiegu choroby. Mowa i połykanie stopniowo stają się coraz trudniejsze, co prowadzi, u niektórych pacjentów, do możliwości zadławienia się. U wszystkich pacjentów rozwija się hipokinezja i sztywność mięśni, które prowadzą do bradykinezji i ciężkiej akinezji. Wszystkie procesy psychomotoryczne zostają ciężko upośledzone. Pacjenci doznają spadku zdolności poznawczych. Objawy psychiczne są bardzo powszechne we wczesnej fazie choroby, często występują wcześniej, przed pojawieniem się objawów ruchowych. Procent pacjentów z objawami psychicznymi takimi jak niska samoocena, poczucie winy, lęk i apatia, waha się między 33% a 76%. Samobójstwo częściej popełniają pacjenci z wczesnymi objawami, a także bezobjawowi nosiciele. Najbardziej ryzykownym okresem dla samobójców jest czas wykonywania badań genetycznych i kiedy zmniejsza się samodzielność. Choroba Huntingtona spowodowana jest wydłużeniem powtórzeń CAG (36 powtórzeń lub więcej) na krótkim ramieniu chromosomu 4 (4p16.3) w genie huntingtyny. Im więcej powtórzeń CAG tym wcześniej pojawi się choroba. W przypadkach młodzieńczej postaci choroby Huntingtona ilość powtórzeń często przekracza 55. U osób, których rodzice dotknięci są chorobą Huntingtona diagnozę stawia się na podstawie objawów klinicznych i potwierdza się przy pomocy badań DNA. Badanie przed wystąpieniem objawów powinno być wykonywane przez wielodyscyplinarny zespół u osób dorosłych, obarczonych ryzykiem zachorowania, którzy chcą wiedzieć czy są nosicielami mutacji. W diagnostyce różnicowej należy wziąć pod uwagę inne przypadki płásawicy, włącznie z ogólnymi zaburzeniami wewnętrznymi i schorzeniami jatrogennymi. Obserwuje się fenokopie (klinicznie zdiagnozowane przypadki choroby Huntingtona bez mutacji). Choroba Huntingtona dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący. Możliwa jest diagnostyka prenatalna poprzez biopsję kosmówki lub amniopunkcję. W niektórych krajach możliwa jest diagnostyka przedimplantacyjna z zapłodnieniem *in vitro*. Aktualnie nie ma leku na tę chorobę. Postępowanie



powinno być wielokierunkowe i opierać się na leczeniu objawowym, tak aby podnieść jakość życia. W leczeniu płasawicy stosuje się blokery receptorów dopaminowych lub leki wypłukujące dopaminę z zakończeń presynaptycznych. Leczenie i opieka terapeutyczna mogą być wymagane przy występowaniu depresji i zachowaniach agresywnych. Postęp choroby prowadzi do całkowitego braku samodzielności i potrzeby całodobowej opieki aż do śmierci. Najczęstszą przyczyną śmierci jest zapalenie płuc, a drugą w kolejności samobójstwo.

Recenzent-ekspert:

- Prof. R.A.C. Roos. Zaadoptowane z *Huntington's disease: a clinical review. Orphanet J Rare Dis. 2010, 5:40*

Last update: Styczeń 2011

Translated: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu xxx [w razie potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
