

## :: Młodzieńcza postać Choroby Huntingtona

Orpha number: ORPHA248111

Synonim: Młodzieńcza Postać Płásawicy Huntingtona

### STRESZCZENIE

Młodzieńcza postać choroby Huntingtona jest formą choroby Huntingtona (sprawdź ten termin), charakteryzującą się wystąpieniem objawów przed 20 rokiem życia. Dokładna częstość jej występowania nie jest znana, ale szacuje się, że jest to 1/166000 urodzeń. Młodzieńcza postać choroby Huntingtona stanowi 6% wszystkich przypadków choroby (częstość HD to 1/10000 urodzeń). Zaburzenia behawioralne i problemy z uczeniem w szkole są często pierwszymi objawami. Zaburzenia motoryczne często mają charakter hipokinezji i bradykinezji z elementami dystonii. Demencja pojawia się we wczesnym stadium choroby. Płásawica, klasyczny objaw choroby Huntingtona, jest rzadko obserwowana w 1 dekadzie życia i pojawia się tylko w 2 dekadzie. Ataki drgawek, ataksja, utrata wagi są powszechne. Choroba Huntingtona spowodowana jest wydłużeniem powtórzeń CAG (36 powtórzeń lub więcej) na krótkim ramieniu chromosomu 4 (4p16.3) w genie huntingtyny <HTT>. W przypadkach młodzieńczej postaci choroby Huntingtona ilość powtórzeń często przekracza 55. Długość powtórzyc określa w około 70% zmienność w wiek wystąpienia choroby, ale nie daje możliwości określenia jej początkowych objawów, przebiegu oraz czasu trwania. U 75 % pacjentów z młodzieńczą postacią choroby Huntingtona ojciec jest dotknięty chorobą. U osób, których rodzice dotknięci są chorobą Huntingtona diagnozę stawia się na podstawie objawów klinicznych i potwierdza się przy pomocy badań DNA. Zasady przeprowadzania badań przed wystąpieniem objawów zostały skodyfikowane w Przewodniku International Huntington Association (IHA) i World Federation of Neurology (WFN) Research Group i nie są przeprowadzane u pacjentów poniżej 18 roku życia. Diagnostyka różnicowa młodzieńczej postaci choroby Huntingtona obejmuje młodzieńczą postać ataksji mózdkowo-rdzeniowej typu 2 (SCA: 12q) z płásawicą, dystonią i demencją oraz zanikiem jądra zębatego, jądra czerwienego i jądra niskowzgórzowego (DPLA: 12p) z płásawicą i miokloniczną padaczką, a także SCA3 (14q) ze sztywnością, ataksją i dystonią i SCA17 (6q) z objawami psychicznymi i demencją (sprawdź te terminy). Inne przyczyny płásawicy włącznie z ogólnymi zaburzeniami wewnętrznymi lub schorzeniami jatrogennymi muszą być brane pod uwagę. Zarówno płásawica Sydenhama, jak i płásawica postreptokokowa są stale obecne w wielu częściach świata. Aktualnie nie ma leku na tę chorobę. Postępowanie powinno być wielokierunkowe i opierać się na leczeniu objawowym, w celu podniesienia jakości życia. W leczeniu płásawicy stosuje się blokery receptorów dopaminowych (risperidon, tiaprid, pimozide) lub leki wypłukujące dopaminę z zakończeń presynaptycznych (tetrabenazyne). Żaden z tych leków nie został dopuszczony do stosowania u dzieci, ale są przepisywane w celu leczenia wiodących objawów choroby. Podejmowano próby leczenia hipokinezji kilkoma lekami, ale bez rezultatu. Zalecana jest opieka paramedyczna z terapią mowy, zajęciową i rehabilitacją oraz wsparcie psychiczne dla pacjenta i rodziny. Postęp choroby prowadzi do całkowitego braku samodzielności i potrzeby całodobowej opieki aż do śmierci. Średni czas trwania choroby jest



porównywalny lub niewiele krótszy niż choroby Huntingtona. Najczęstszą przyczyną śmierci jest zapalenie płuc.

Recenzent-ekspert:

- Prof. R.A.C. Roos

Last update: Kwiecień 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.

---