

:: Ασθένεια Huntington

Αριθμός Orphanet: ORPHA399

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ασθένεια Huntington (HD) είναι μια σπάνια νευροεκφυλιστική διαταραχή του κεντρικού νευρικού συστήματος που χαρακτηρίζεται από ανεπιθύμητες χορειακές κινήσεις, διαταραχές της συμπεριφοράς, ψυχιατρικές διαταραχές και άνοια. Η επίπτωση στους Καυκάσιους πληθυσμούς εκτιμάται σε 1/10.000-1/20.000. Η μέση ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων είναι τα 30-50 έτη. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα συμπτώματα αρχίζουν πριν από την ηλικία των 20 ετών με διαταραχές συμπεριφοράς και μαθησιακές δυσκολίες στο σχολείο (Νεανική νόσος Huntington, JHD, δείτε αυτόν τον όρο). Το κλασικό σύμπτωμα είναι η χορεία που σταδιακά εξαπλώνεται σε όλους τους μύς. Άλλες ανεπιθύμητες κινήσεις περιλαμβάνουν τικ, συγκρίσιμες με εκείνες που παρατηρούνται στο σύνδρομο Tourette (δείτε αυτόν τον όρο), αλλά αυτά είναι αρκετά σπάνια. Σποραδικά εμφανίζονται παρεγκεφαλιδικά συμπτώματα, όπως υπο-και υπερμετρία. Η δυστονία (π.χ. ραιβόκρανο) μπορεί να είναι το πρώτο κινητικό σύμπτωμα της ασθένειας Huntington. Άλλα, λιγότερο γνωστά, αλλά διαδεδομένα και συχνά εξουθενωτικά χαρακτηριστικά της HD περιλαμβάνουν την ακούσια απώλεια βάρους, διαταραχές του ύπνου και του καρδιακού ρυθμού και δυσλειτουργία του αυτόνομου νευρικού συστήματος. Η δυσαρθρία και η δυσφαγία γίνονται πολύ έντονες στην πορεία της νόσου. Η ομιλία και η κατάποση γίνονται σταδιακά πιο προβληματικές και, σε ορισμένους ασθενείς, οδηγούν ανά πάσα στιγμή σε πιθανό πνιγμό. Όλοι οι ασθενείς αναπτύσσουν υποκινησία και ακαμψία που οδηγούν σε σοβαρή βραδυκινησία και ακινησία. Όλες οι ψυχοκινητικές διαδικασίες διαταράσσονται σοβαρά. Οι ασθενείς βιώνουν, επίσης, γνωστική εξασθένηση. Τα ψυχιατρικά συμπτώματα είναι πολύ κοινά στο πρώιμο στάδιο της νόσου, συχνά πριν από την έναρξη των κινητικών συμπτωμάτων. Το ποσοστό των ασθενών με ψυχιατρικά συμπτώματα, όπως χαμηλή αυτοεκτίμηση, αισθήματα ενοχής, άγχος και απάθεια, κυμαίνεται μεταξύ 33% και 76%. Η αυτοκτονία εμφανίζεται πιο συχνά στους πρώιμα συμπτωματικούς ασθενείς και επίσης στους προ-συμπτωματικούς φορείς του γονιδίου. Οι πιο επικίνδυνες περιόδους για αυτοκτονία είναι γύρω από το χρόνο της γενετικής ανάλυσης και όταν αρχίζει να μειώνεται η ανεξαρτησία του ασθενούς. Η HD προκαλείται από την επέκταση του τρινουκλεοπιδίου CAG (36 επαναλήψεις ή περισσότερες) στο γονίδιο huntingtin <i>HTT</i>, το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4 (4p16.3). Όσο μεγαλύτερη είναι η συνολική επανάληψη CAG, τόσο πιο πρώιμη είναι η εκδήλωση της νόσου. Σε περιπτώσεις JHD, η επέκταση συχνά υπερβαίνει τις 55 επαναλήψεις. Η διάγνωση βασίζεται στα κλινικά συμπτώματα και σημεία σε ένα άτομο με ένα γονέα με αποδεδειγμένη HD, και επιβεβαιώνεται με ανάλυση του DNA. Η προ-συμπτωματική διάγνωση πρέπει να γίνεται μόνο από διεπιστημονικές ομάδες σε υγιή άτομα υψηλού κινδύνου που θέλουν να γνωρίζουν εάν φέρουν τη μετάλλαξη ή όχι. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλες αιτίες της χορείας συμπεριλαμβανομένων γενικών παθολογικών ή ιατρογενών διαταραχών. Παρατηρούνται επίσης φαινο-αντίγραφα (κλινικά διαγνωσμένα κρούσματα HD χωρίς γενετική μετάλλαξη). Η HD μεταβιβάζεται με αυτοσωματικό επικρατή τρόπο. Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή με δειγματοληψία χοριακής λάχνης ή αμνιοπαρακέντηση. Η προεμφυτευτική διάγνωση με γονιμοποίηση <i>in vitro</i>



παρέχεται σε αρκετές χώρες. Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει θεραπεία. Η διαχείριση θα πρέπει να είναι διεπιστημονική και βασίζεται στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων με σκοπό τη βελτίωση της ποιότητας της ζωής. Η χορεία αντιμετωπίζεται με θεραπεία αποκλεισμού του υποδοχέα ντοπαμίνης ή παράγοντες ανάλωσης της ντοπαμίνης. Μπορεί να χρειαστεί φαρμακευτική αγωγή και μη-ιατρική περίθαλψη για την κατάθλιψη και την επιθετική συμπεριφορά. Η εξέλιξη της νόσου οδηγεί σε πλήρη εξάρτηση στην καθημερινή ζωή, η οποία οδηγεί σε ασθενείς που χρειάζονται συνεχή φροντίδα και τελικά στον θάνατο. Η πιο κοινή αιτία θανάτου είναι η πνευμονία και η αμέσως επόμενη η αυτοκτονία.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ. Raymund Roos

Μετάφραση - Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011

Μετάφραση: Μάρτιος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

