

# HUNTINGTONOVA CHOROBA

Je zriedkavé genetické ochorenie, kedy sa hromadí poškodený proteín huntingtin v mozgu z dôvodu mutácie v príslušnom géne so zvýšeným počtom opakovaní štruktúr (CAG – cytozín, adenín, guanín), ktoré tento proteín kódujú. Nahromadený poškodený proteín huntingtin časom **narúša správne ovládanie pohybov, pamäť a vyvoláva aj psychiatrické príznaky.**

## MOTORICKÉ PRÍZNAKY

 Postihnutie vôľových pohybov vedie k:

**oslabeniu manuálnej zručnosti**



**ťažko zrozumiteľnej reči**



**mimovôľové pohyby**



**problémom s rovnováhou**



**ťažkostiam s prehítaním**

## KOGNITÍVNE PRÍZNAKY



**poruchy pozornosti**



**porucha schopnosti plánovania**



**neschopnosť vykonať viacero činností naraz**



**poruchy krátkodobej pamäti**

Napokon dôjde k **rozvoju Huntingtonovej demencie** so zlyhávaním pri bežných denných aktivitách.

## PSYCHIATRICKÉ PRÍZNAKY

Môžu predchádzať vzniku porúch hybností aj o niekoľko rokov.



**depresia**



**samovražedné sklony**



**apatia**



**dráždivosť, impulzivita**



**psychotické fenomény** (vidiny, bludné pocity prenasledovania a pod.)

## NA KOHO SA OBRÁTIŤ?



S diagnostikou a liečbou vám pomôže **neuroológ, psychiater, neuropsychiater**. Genetické poradenstvo vám poskytne **genetik**. S podporou vie pomôcť **psychológ** alebo občianske združenie pacientov a príbuzných pacientov s HCH – Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, [www.huntington.sk](http://www.huntington.sk).

## LIEKY

Liečivo, ktoré by zastavilo alebo spomalilo postup choroby **nie je dnes dostupné**. Informácie o možnostiach zapojenia sa do experimentálnej liečby, ktorá **tlmí tvorbu** poškodeného proteínu huntingtin sú dostupné v centrách pre liečbu s HCH.



## VÝSKYT OCHORENIA



**6 – 15 NA 100 000**

## DEDIČNOSŤ



Pravdepodobnosť získania choroby od rodičov je **50 %**. Pri prenose od otca sa však počet

**opakovaní štruktúry CAG** často zvyšuje. U týchto potomkov sa preto stáva, že ochorenie prepukne skôr než u otca.

## POČET OPAKOVANÍ ŠTRUKTÚRY CAG



**< 27 = normálny počet**

**27 – 40 = šedá zóna**

**40 a viac** = ochorenie sa rozvinie najčastejšie okolo 35. až 40. roku života

**60 a viac** = ochorenie sa pravdepodobne rozvinie už v detstve

## DIAGNOSTIKA



Základom je **sledovanie výskytu** ochorenia v rodine a typických mimovôľových pohybov, ktoré nie sú vysvetliteľné inými bežnejšími príčinami. Nasleduje **genetické testovanie**.

## GENETICKÉ TESTOVANIE

Hľadanie chybného génu a stanovenie počtu opakovaní štruktúry CAG.



Číslo diagnózy MKCH 10: **G10.129**



Slovenská Aliancia Zriedkavých Chorôb

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk)

**1 z 52**  
**NÁRODNÝCH ALIANCIÍ**



EURORDIS  
RARE DISEASES EUROPE

**10 ROKOV**  
spolupráce s pacientami a odborníkmi



**A 23 ORGANIZÁCIÍ**

vtvára SAZCh