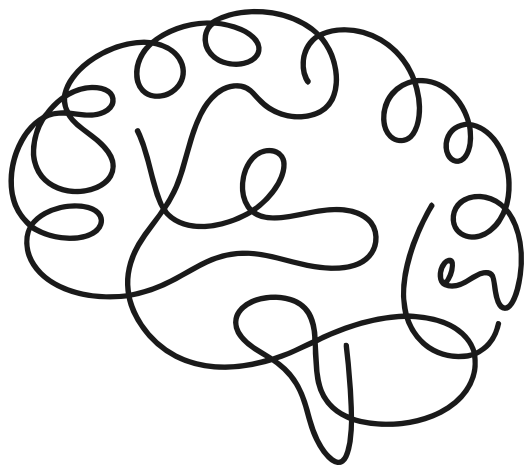




SPOZNAJ, ABY SI POCHOPIL

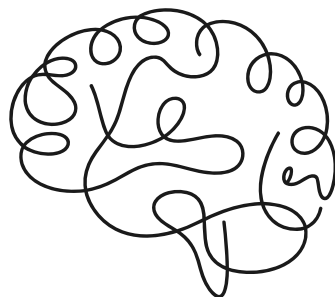
ZÁKLADY HCH



Obsah posúdil Dr. Yury Seliverstov z Katedry neurológie Univerzity v Ulme; koordinátor skupiny ERN-RND pre Huntingtonovu chorobu.

Vytvorila EHA v spolupráci s národnými združeniami pre Huntingtonovu chorobu.

Tlačené vydanie 2026



Obsah

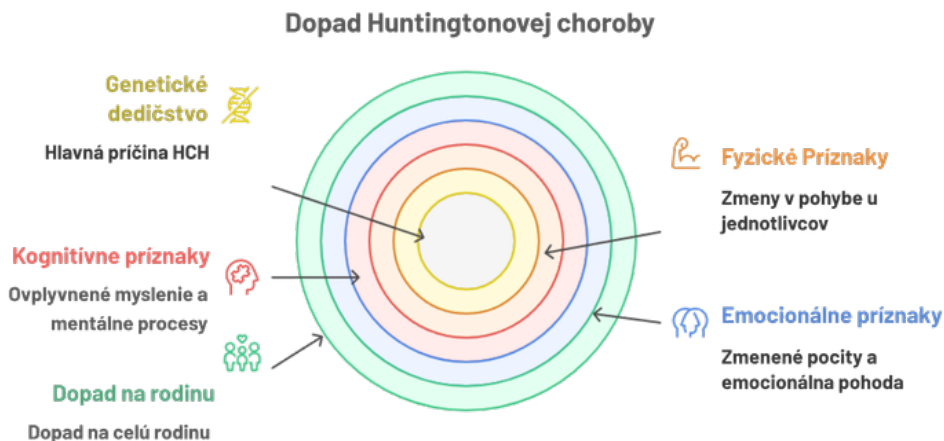
Čo je Huntingtonova choroba?.....	4
Aký vplyv má HCH na mozog a bunky?.....	5
Genetický základ: gén HTT, CAG repetície a dedičnosť.....	6
Kedy sa objavujú príznaky a prečo sú také rôznorodé?.....	7
Aké sú príznaky a ako postupujú?.....	9
Ako sa môžem počas tohto procesu o seba postarať?	10

Čo je Huntingtonova choroba?

Huntingtonova choroba (HCH) je zriedkavé neurodegeneratívne, dedičné ochorenie. Pomaly mení spôsob, akým sa človek pohybuje, myslí a cíti. Symptómy sa zvyčajne objavujú v dospelosti, vo veku 30 až 50 rokov. Môžu sa však objaviť aj oveľa skôr alebo oveľa neskôr v priebehu života. Symptómy sa postupne zhoršujú v priebehu času. HCH nie je infekčné ochorenie a nemožno sa ním nakaziť.

Postihuje rovnako mužov aj ženy. Ak má jeden z rodičov HCH, **každé dieťa má 50 % šancu**, že túto chorobu zdedí. HCH môže ovplyvniť celú rodinu, nielen osobu s touto chorobou.

Hoci HCH prináša mnohé výzvy, mnoho ľudí aj napriek ochoreniu vedie zmysluplný, aktívny a naplňujúci život po mnoho rokov, vďaka podpore lekárov, komunity a silnými osobnými vzťahmi.

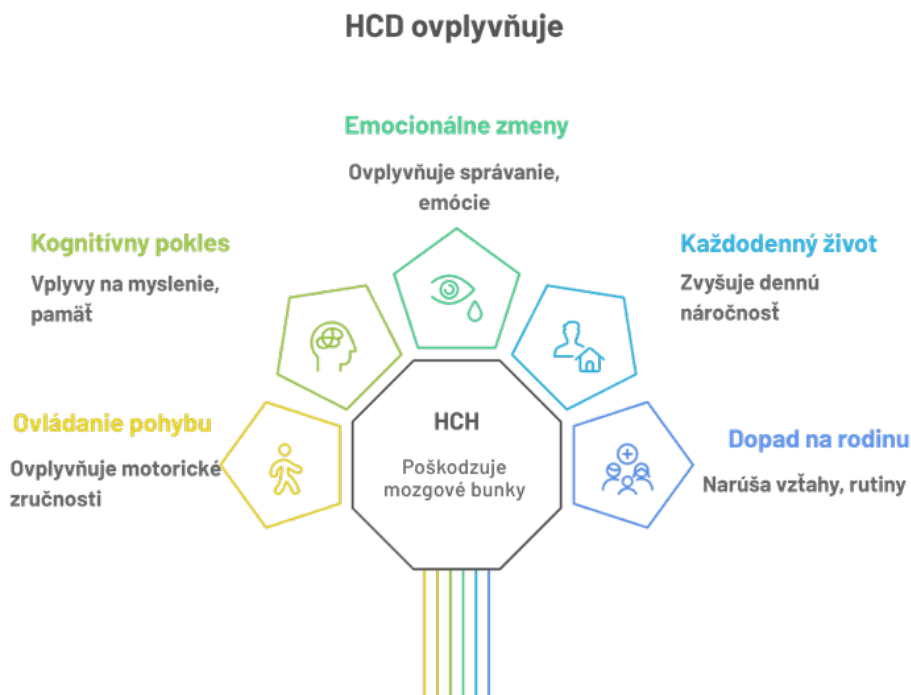


Aký vplyv má HCH na mozog a bunky?

HCH pomaly poškodzuje bunky v mozgu. Ovpľyňuje oblasti, **ktoré pomáhajú riadiť pohyb, myslenie, pamäť, správanie a emócie.**

Ako choroba postupuje, postihuje sa čoraz viac oblastí mozgu, čo vedie k narastajúcim ťažkostiam v každodennom živote.

To často ovplyvňuje nielen osobu s HCH, ale aj rodinné vzťahy a každodennú rutinu.



Genetický základ: gén HTT, CAG repetície a dedičnosť

Huntingtonova choroba je dôsledkom zmeny v **géne Huntington (HTT)**, ktorý má každý ako súčasť svojej normálnej DNA.

U jedincov s týmto ochorením obsahuje špecifická časť tohto génu tri písmená genetického kódu – „**C-A-G**“ – opakované viac krát, ako je obvyklé. Tieto nadbytočné opakovania spôsobujú poruchu fungovania mozgových buniek. Tento jav nazývame **expanziou génu**.

Gény sa vyskytujú v pároch a každý má dve kópie každého génu. Jednu zdedíte od otca a druhú od matky. Preto existuje **50 % riziko, že ochorenie zdedíte od rodiča s Huntingtonovou chorobou**.

Genetické základy Huntingtonovej choroby



Normálny gén

Každý má gén HTT, je súčasťou našej normálnej DNA.



Rozšírený gén

HCH sa dedí s 50% pravdepodobnosťou z rodiča na dieťa. Mutácia v géne HTT vedie k nadmernému počtu opakovaní CAG.

Genetický základ: gén HTT, CAG repetície a dedičnosť

Rodič môže na svoje potomstvo preniesť buď chybný, alebo normálny gén. Každé dieťa má rovnakú šancu alebo riziko. Neexistuje žiadny rozdiel v riziku medzi ženami a mužmi.

Dedičný aspekt HCH môže v rodinách spôsobiť veľa stresu, pocit viny a iné emócie.

Kedy sa objavujú príznaky a prečo sú také rôznorodé?

Ľudia s HCH začínajú mať príznaky v rôznom veku. U väčšiny sa objavujú v 30. alebo 40. roku života, u niektorých však skôr alebo oveľa neskôr.

Aj ľudia v tej istej rodine môžu mať veľmi odlišné prevládajúce príznaky. Jedna osoba môže mať prevažne problémy s pohybom, zatiaľ čo pre inú môžu byť najviac obťažujúcimi príznakmi depresívna nálada alebo zúbožnosť.

Existuje mnoho dôvodov týchto rozdielov.

Kedy sa objavujú príznaky a prečo sú také rôznorodé?

Môžu to byť genetické faktory, ale je tiež dôležité pochopiť, že faktory životného štýlu, ako je zdravá strava, cvičenie a spoločenská aktivita, môžu ovplyvniť to, ako sa príznaky prejavujú u Vás a akú majú vplyv na Vašu kvalitu života.

Úlohu môžu zohrať aj faktory prostredia. Vaša finančná a pracovná situácia, dlhodobý stres atď. môžu ovplyvniť to, ako sa váš mozog dokáže prispôbiť a fungovať lepšie v dlhodobom horizonte. Preto môže byť pre rodiny ťažké vedieť, čo majú očakávať.

Faktory ovplyvňujúce príznaky Huntingtonovej choroby



Aké sú príznaky a ako postupujú?

Huntingtonova choroba ovplyvňuje pohyb, myslenie a emócie.

Spočiatku sa môžu vyskytnúť menšie problémy, ako sú výkyvy nálady alebo ťažkosti so sústredením. Postupom času sa zhoršuje schopnosť chodiť, rozprávať, prehítať alebo vykonávať bežné denné činnosti.

Príznaky sa zhoršujú pomaly, v priebehu mnohých rokov. Členovia rodiny si tieto zmeny často všimnú skôr ako samotný pacient s Huntingtonovou chorobou.

Huntingtonova choroba ovplyvňuje každodenný život

Huntingtonova choroba

Degeneratívna porucha mozgu



Problémy s pohybom

Ťažkosti s chôdzou alebo vykonávaním každodenných činností.

Kognitívny pokles

Problémy so sústredením a myslenie

Emocionálne zmeny

Výkyvy nálad a podráždenosť

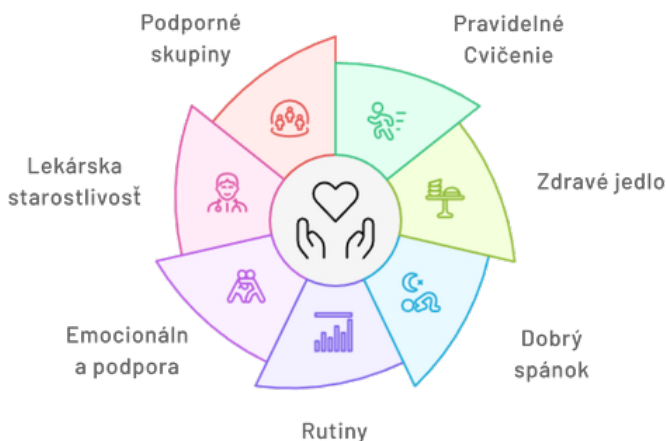
Ako sa môžem počas tohto procesu starať o seba?

Hoci stále **neexistuje žiadna účinná liečba priamo na túto chorobu**, veľa vecí môže pomôcť.

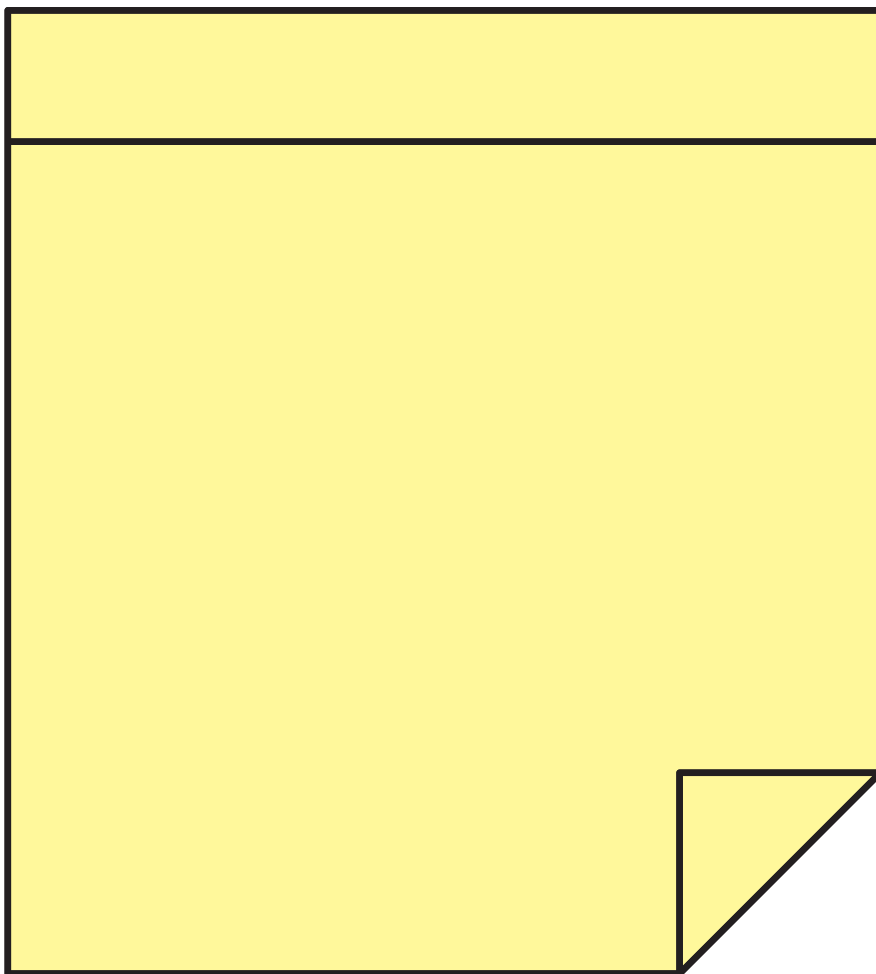
Pravidelné cvičenie, zdravá strava, dobrý spánok, rutina a emocionálna podpora – to všetko má veľký význam. Lekári a terapeuti môžu pomôcť zvládnuť príznaky. Je dôležité vyhľadať pomoc a liečiť príznaky ako depresia, úzkosť a problémy so spánkom, aby ste si zachovali čo najlepšiu kvalitu života. Hoci sú príznaky spôsobené Huntingtonovou chorobou, neznamená to, že by sa nemali liečiť najlepším možným spôsobom.

Rodina, priatelia a podporné skupiny môžu poskytnúť silu. Udržiavanie kontaktu s ostatnými môže zmierniť pocity osamelosti.

Ako sa môžem o seba postarať?



Poznámky





Huntingtonova choroba

SPOZNAJ, ABY SI

POCHOPIL

Naskenujte QR kód a
získajte ďalšie
informácie



huntington.sk