



ACADEMY 14. 04. 2015

Huntingtonova nemoc

Huntingtonova nemoc se vyskytuje mnohem častěji v zemích západní Evropy než v Asii či v africké populaci. Onemocnění postihuje jak muže, tak ženy a...

Huntingtonova nemoc se často označuje jako Huntingtonova chorea, chorea major nebo jen krátce Huntigton. Jde o dědičné vzácné neurodegenerativní onemocnění u něhož dochází k poškození mozkových buněk. Huntingtonova chorea je onemocnění známé stovky let, ale oficiálně byla poprvé popsána americkým lékařem Georgem Huntingtonem v roce 1872 (jeho jméno onemocnění také nese). Ten ji označil jako neurodegenerativní poruchu s autozomálně dominantní dědičností.

Slovo chorea označuje nepravidelné náhodně se vyskytující pohyby částí těla, které jsou typické pro Huntingtonovu nemoc. Pohyby jsou náhodné a nepředvídatelné, jsou krátké, rychlé a připomínají kroucení. Pohyby často zesilují při pohybu, řeči či emocích. Typická pro choreu je také tzv. taneční chůze. Onemocnění Huntingtonovou nemocí se nejčastěji objevuje u dospělých osob středního věku (35 - 44 let), projevit poprvé se ale může v jakémkoliv věku od dětství po stáří. Pokud se objeví do 20. roku, je nemoc označována jako juvenilní.

Huntingtonova nemoc - pravděpodobnost

Huntingtonova nemoc se vyskytuje mnohem častěji v zemích západní Evropy než v Asii či v africké populaci. Onemocnění postihuje jak muže, tak ženy a díky autozomálně dominantní dědičnosti má každé dítě nemocného člověka asi 50% šanci, že onemocnění zdědí. Neexistuje žádný zdravý přenašeč, to znamená, že pouze nemocná osoba může dále přenášet onemocnění na potomky.

Onemocnění podle odhadů postihuje asi 5 - 10 osob na 100 000 obyvatel, v České republice můžeme najít asi 1 000 nemocných.

Huntingtonova nemoc - příčiny vzniku

Huntingtonova choroba je onemocnění dědičné přenášející se z generace na generaci. Každá nemocná osoba má **50% pravděpodobnost**, že její potomek bude taktéž trpět Huntingtonovou nemocí.

Onemocnění se tak vyskytuje prakticky v každé generaci a nezávisí na pohlaví. Jak muži tak ženy mohou onemocnět se stejnou pravděpodobností. Objevit se ale mohou nové mutace (mnohem méně často), takže se můžeme u osoby setkat s Huntingtonovou nemocí, aniž by kterýkoliv člen rodiny onemocněním kdy trpěl. Za vznik nemoci je odpovědná mutace genu označovaného huntington, který byl objeven v roce 1993. Gen se vyskytuje na 4. chromozomu. Gen pak kóduje protein huntingtin, jehož přesná funkce zatím není známá. Jasně ale je, že v průběhu onemocnění dochází k poškození neuronů. Mechanismus poškození ale přesně známý není. Uvažuje se o přetížení neuronu glutamátovou neurotransmisí, poškozením mitochondrií či snížení antiapoptických účinků huntingtinu (tím pak dochází k urychlení naplánované smrti buněk).

Huntingtonova nemoc - příznaky a průběh

Onemocnění Huntingtonovou nemocí se vyskytuje v několika základních formách. Juvenilní forma se typicky vyskytuje před 20. rokem života a patří k méně častým formám. Demence se rozvíjí velmi rychle. Klasická forma se projevuje nejčastěji mezi 35. - 44. rokem života a objevuje se až v 90% případů nemoci a má níže popsany klasický průběh. Forma s pozdním počátkem je pak typ, kdy se nemoc poprvé objeví po 60. roce života a příznaky jsou velmi mírné ve srovnání s předchozími formami. Obecně se s prvními příznaky je ale možné setkat kdykoli, jak v dětství, tak ve stáří. Není ani výjimkou, že osoba geneticky onemocněním trpí, ale fyzicky se **Huntingtonova nemoc nemusí projevit nikdy**.

Pro tuto nemoc je typická porucha motoriky, změna osobnosti s progredující demencí a brzká smrt. Pro onemocnění je typická ztráta neuronů (mozkových buněk) v oblasti bazálních ganglií. To je část mozku, která se podílí na koordinaci pohybu. Nemocný tak postupně začíná trpět mimovolními pohyby, které postihují různé části těla. Tyto pohyby se označují jako chorea.

Chorea

Chorea postihuje jako první horní končetiny a hlavu, typické jsou grimasy a otevírání úst. Okolí nemocného často podezírá dotyčného z bláznovství nebo pošklebování se. Krom bazálních ganglií bývají postiženy i další části mozku, které mají za následek další poruchy jako deprese, demenci, paranoii. Chorea většinou trápí nemocného desítky let a postupně progreduje (zhoršuje se). Onemocnění bývá ve svých následcích velmi dramatické a především pro nemocnou osobu a její okolí tragické. V počátcích se objevují pouze nenápadné svalové záškuby, které se časem zhoršují jako záchvaty mimovolných kroutivých pohybů. Nemocný se ale postupně není schopen starat sám o sebe, typické jsou změny osobnosti, agrese a těžké deprese. Život nemocných tak velmi často končí sebevraždou nebo infekcí plic díky celkové imobilitě. Pro tuto nemoc je typické to, že mimovolní pohyby vymizí v době spánku.

Typická je **kolébavá divoká chůze**, která připomíná tanec. Postupně dochází častěji k pádům a nejistým pohybům. Poruchy pohybů může doprovázet porucha řeči a poruchy polykání, které vedou k hubnutí. Objevit se může také inkontinence (pomočování). Deprese se objevují hned zpočátku, stejně

tak projevy agrese, náladovost či podrážděnost. Nemocným často chybí nadhled a sebekritika, proto celou situaci velmi často znesnadňují členům rodiny, pro které je těžké jim vysvětlit, že už nejsou schopni samostatně vést domácnost a potřebují pomoc. Možná je přítomnost halucinací a bludů. Velmi typická prakticky pro všechny nemocné je demence.

Stadia Huntingtonovy nemoci

Lékaři onemocnění někdy řadí do 5 stádií.

- **1. stádium:** Pacient je schopný vykonávat pracovní činnost a je aktivně zapojen do rodinného a společenského života.
- **2. stádium:** Práce je vykonávána na nižší úrovni, nemocný je schopen vykonávat denní činnosti.
- **3. stádium:** Neschopnost pracovat, nutná je pomoc při běžné denní činnosti
- **4. stádium:** Nesamostatnost, nemocný je ale schopný stále s pomocí žít v domácím prostředí.
- **5. stádium:** Nutnost pomoci odborných pracovníků, kompletní odkázanost na pomoc druhých.



Diagnostika Huntingtonovy nemoci

Jak již bylo zmíněno, **Huntingtonova nemoc** je onemocnění dědičné, to znamená, že se jako genetická informace uložená v lidských chromozomech přenáší z generaci na generaci. Za vznik nemoci je odpovědná mutace genu označovaného huntington, který byl objeven v roce 1993. Gen se vyskytuje na 4. chromozomu. Dá se tedy říct, že od té doby se dá onemocnění detekovat **genetickým vyšetřením**. Při výskytu onemocnění v rodině je možné detekovat genetický defekt, který pak s největší pravděpodobností bude znamenat postupný rozvoj nemoci, pokud k němu již nedošlo. Zkušený neurolog je také schopen onemocnění předpokládat dle klinického vyšetření (chorea, demence).

Jelikož nové mutace a vznik onemocnění u jedince, v jehož rodině se Huntingtonova nemoc nevyskytuje, je poměrně málo pravděpodobný, většinou se již o výskytu Huntingtonovy nemoci v dané rodině ví, a vyšetření se směřuje ke konkrétnímu cíli najít mutace způsobující onemocnění. V dnešní době nastává situace, kdy je poměrně jednoduché zjistit, zda daný jedinec Huntingtonovou nemoc má nebo ne či zda se u něj v budoucnu projeví, ale problémem je, jak o pozitivním nálezu jedince informovat.

Huntingtonova nemoc má velmi fatální následky, proto je vhodné diagnózu sdělovat vždy v přítomnosti člena rodiny či jiné blízké osoby. Každý nositel genu pro Huntingtonovu chorobu, který tímto onemocněním trpí nebo bude trpět, má 50% šanci, že jeho potomci budou taktéž trpět onemocněním. Toto nastává v situaci, kdy nemocný jedinec má partnera zdravého. Pokud by dva nemocní partneři očekávali potomka, pravděpodobnost by pak byla ještě vyšší. Toto platí bez ohledu na tom, zda je nemocný muž či žena. Nemocná osoba je vždy přenašečem onemocnění.

Léčba Huntingtonovy nemoci

Ačkoliv je **Huntingtonova nemoc** známá již stovky let a již desítky let víme, jak onemocnění spolehlivě diagnostikovat, léčba onemocnění je stále svízelná. Musíme otevřeně říct, že spolehlivá léčba Huntingtonovy choroby stále neexistuje. V minulosti i v dnešní době se testuje řada látek a preparátů, které by chránily nervový systém tak, aby k onemocnění nedošlo, aby bylo možné onemocnění zastavit nebo zpomalit. Bohužel výsledky ale nepřinášejí dobré zprávy a lék na

Huntingtonovu nemoc neexistuje. Problémem samotné léčby je i to, že se stále nezná přesná příčina onemocnění. Není známý mechanismus poškození neuronu. Uvažuje se o přetížení neuronu glutamátovou neurotransmisí, poškozením mitochondrií či snížení antiapoptických účinků huntingtinu (tím pak dochází k urychlení naplánované smrti buněk).

V dnešní době se vkládá naděje do transplantace nových zdrojů neuronů. Problémem této léčby jsou stále řešené etické otázky kmenových a jiných buněk a to, že Huntingtonova nemoc postihuje více oblastí mozku. Jelikož většina nemocných s Huntingtonovou nemocí trpí depresemi, využívají se jako podpůrná léčba antidepresiva a další léky řešící symptomy nemoci jako jsou antibiotika pro léčbu zánětů plic při snížené pohyblivosti nemocného, dále pak léky podporující mozkovou činnost při demenci, látky tlumící mimovolní pohyby a léky k tlumení paranoí či halucinací apod.

Prevence Huntingtonovy nemoci

Jelikož není stále přesně známá příčina vzniku této nemoci na úrovni mozkových funkcí, prevence je prakticky nemožná. Jedinou možnou prevencí v případě Huntingtonovy nemoci je prenatální diagnostika, kdy je možné testovat nenarozené dítě a zjistit ještě nitroděložně, zda plod nese dané mutace ve své genetické výbavě či nikoliv. To samozřejmě neřeší onemocnění jako takové, ale dává to možnost budoucím rodičům rozhodnout se, zda chtějí potomka s pravděpodobností onemocnění či ne. Někteří nemocní již sami ví, že nechtějí dále gen této vážné nevyléčitelné a smrtelné nemoci předávat svým potomkům a děti nemají nebo řeší těhotenství dárčovstvím vajíček či spermií od zdravých jedinců. Tím v podstatě předcházejí vzniku této nemoci.