



# Huntingtonova bolest: osnovne činjenice za pacijente

## ŠTO JE HUNTINGTONOVA BOLEST?

Huntingtonova bolest (HD) je kronična, neurodegenerativna bolest. To znači da živčane stanice u mozgu umiru tijekom vremena. Bolest obično počinje između dobi od 30 i 50 godina, ali može početi kada ste mlađi. HD utječe na Vaš:

- Pokret
- Ponašanje
- Razmišljanje, razumijevanje, učenje, pamćenje
- Osobnost

Najčešći simptom je nevoljni pokreti koje ne možete kontrolirati, korea. Korea uzrokuje pokrete poput plesa. Nevoljni pokreti se mogu manifestirati kao problemi s govorom i hodom.

Također se javljaju druih simptomi poput:

- Gubitak memorije, slaba koncentracija, poteškoće u obavljanju zadataka, gubitak kontrole
- Depresija i nedostatak interesa
- Seksualni problemi
- Otežano gutanje
- Padovi

Mentalne promjene, promjene ponašanja mogu se javiti prije očitih fizičkih simptoma.

## ŠTO JE UZROK?

HD uzrokuje širenje dijela gena. Ovo proširenje uzrokuje gubitak živčanih stanica mozga. Što se više puta ekspanzija gena ponavlja, počinje ranije HD. Genetsko ispitivanje za ovaj abnormalni gen potvrđuje dijagnozu. HD je naslijedna bolest. Svaka osoba naslijeđuje jedan gen od majka i jedan od oca. S HD-om, dovoljno je naslijediti abnormalni gen od jednog roditelja. Ako jedan roditelj ima abnormalni gen, tada svako dijete ima 50% šanse naslijediti HD. Ponekad nasljedstvo gena možda nije očito, kao što je kada roditelji umru prije nego što je počela bolest.

## POSTOJI LI LIJEČENJE?

Trenutno ne postoji terapija koji može usporiti ili preokrenuti bolest. HD se sada ne može izliječiti, ali postoje lijekovi koji mogu smanjiti neke simptome. Ovi lijekovi mogu pomoći u poboljšanju kretanja, depresija i ponašanja. Pitajte svog neurologa o mogućnostima.

## KAKO DIJANOSTICIRATI HD?

U ranoj fazi HD može biti teško dijagnosticirati, pogotovo ako ne znate svoju obiteljsku povijest. To je zbog simptoma koji su složeni i variraju od pacijenta do pacijenta. Isprva, simptomi kao što je depresija mogu biti očitiji od koreje. Jednom kada je koreja očigledna, možete imati evaluaciju i genetsko testiranje te dobiti dijagnozu.

## ŠTO MOGU OČEKIVATI DOK ŽIVIM S HD?

Kako bolest napreduje, ti će se problemi pogoršati:

- Povećana nekontrolirana kretanja
- Promjene u razmišljanju, razumijevanju, učenju i pamćenju
- Poteškoće pri govoru i gutanju. Gušenje.
- Mentalne, emocionalne i promjene u ponašanju, razumijevanju, učenju i pamćenju

Osim toga, emocionalne promjene mogu se pogoršati, a depresija je uobičajena. Mogu se pojaviti i druge promjene ponašanja koje uključuju:

- Nedostatak interesa ili brige
- Antisocijalno ponašanje
- Dezorijentacija
- Tvrdoglavost

Pacijenti često osjećaju frustriran kada shvate da postupno gube fizičke i mentalne sposobnosti. U posljednjim fazama bolesti, pacijenti i dalje mogu razumjeti svakodnevnu rutinu i prepoznavati osobe. Međutim, oni se više ne mogu brinuti o sebi. HD pacijenti zahtijevaju 24 sata dnevno skrb jer gube sposobnost da razgovaraju, jedu, hodaju i kontroliraju svoja crijeva i mokraćni mjehura. Na kraju, bolest može dovesti do gušenja, upale pluća ili neke druge komplikacije koja završava život pacijenta. Zamolite svog neurologa da Vam kaže sve o mogućnostima liječenja koje su najbolje za Vas.