



Νόσος του Huntington

ΤΙ ΕΙΝΑΙ?

Η νόσος του Huntington είναι μια χρόνια νευροεκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου. Αυτό σημαίνει ότι τα νευρικά κύτταρα στον εγκέφαλό σας καταστρέφονται με την πάροδο του χρόνου. Η νόσος τυπικά ξεκινάει μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 ετών, αλλά μπορεί να αρχίσει και σε νεότερη ηλικία. Η νόσος Huntington επηρεάζει:

- Την κινητικότητα
- Τη συμπεριφορά
- Τη σκέψη, την κατανόηση, τη μάθηση και τη μνήμη
- Την προσωπικότητα

Το πιο συχνό σύμπτωμα είναι κινήσεις που δε μπορείτε να ελέγξετε που ονομάζονται χορεία. Η χορεία προκαλεί κινήσεις που μοιάζουν με χορό. Άλλες κινητικές διαταραχές μπορεί να αφορούν δυσκολία στην ομιλία και τη βάδιση.

Είναι πιθανό επίσης να έχετε τα ακόλουθα συμπτώματα:

- Διαταραχές μνήμης, πτωχή συγκέντρωση, δυσκολία στην εκτέλεση προγραμματισμένων εργασιών, διαταραχή ελέγχου των παρορμήσεων.
- Κατάθλιψη και έλλειψη ενδιαφερόντων
- Διαταραχές ύπνου
- Σεξουαλικά προβλήματα
- Δυσκολία στην κατάποση
- Πτώσεις

Τα πρώτα χρόνια, κάποιες ήπιες νοητικές, συναισθηματικές και συμπεριφορικές μεταβολές μπορεί να εμφανιστούν πριν τα φανερά κλινικά συμπτώματα.

ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΑΙΤΙΑ?

Η νόσος του Huntington προκαλείται από επέκταση τμήματος κάποιου γονιδίου. Αυτή η επέκταση προκαλεί αυξημένη απώλεια νευρικών κυττάρων. Όσοι πιο φορές το τμήμα της επέκτασης επαναλαμβάνεται, τόσο πιο νωρίς αρχίζει η νόσος. Ο γενετικός έλεγχος για αυτό το ανώμαλο γονίδιο επιβεβαιώνει τη διάγνωση.

Η νόσος του Huntington είναι κληρονομική. Τα γονίδια κληρονομούνται σε ζεύγη το ένα από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα σας. Για τη νόσο του Huntington χρειάζεται μόνο να κληρονομηθεί το παθολογικό γονίδιο από τον ένα γονέα. Αν ένας γονέας φέρει το γονίδιο, η πιθανότητα κάθε παιδί να το κληρονομήσει είναι 50%. Κάποιες φορές η κληρονομικότητα του

γονιδίου δεν είναι εμφανής, όπως όταν οι γονείς πεθάνουν πριν να αρχίσει η ασθένεια τους.

ΥΠΑΡΧΕΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ?

Προς το παρόν δεν υπάρχει θεραπεία που να επιβραδύνει ή να αναστρέφει την ασθένεια. Η νόσος του Huntington δεν είναι θεραπεύσιμη τώρα αλλά υπάρχουν φάρμακα για τη μείωση κάποιων συμπτωμάτων της. Αυτά τα φάρμακα μπορεί να βοηθήσουν να βελτιωθεί η κινητικότητα, η κατάθλιψη και η συμπεριφορά. Ρωτήστε το νευρολόγο σας για τις θεραπευτικές επιλογές.

ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΓΙΝΕΙ ΛΑΘΟΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ ΤΟΥ HUNTINGTON?

Στα πρώιμα στάδια, η νόσος του Huntington μπορεί να είναι δύσκολο να διαγνωστεί, ειδικά αν δεν είναι γνωστό το οικογενειακό ιστορικό. Αυτό οφείλεται το ότι τα συμπτώματα είναι σύνθετα και διαφέρουν από ασθενή σε ασθενή. Αρχικά, συμπτώματα όπως η κατάθλιψη μπορεί να είναι πιο εμφανή από την χορεία. Όταν η χορεία γίνει εμφανής, μπορείτε να έχετε μια κλινική εκτίμηση και γενετικό έλεγχο που θα οδηγήσουν στη διάγνωση.

ΤΙ ΜΠΟΡΩ ΝΑ ΠΕΡΙΜΕΝΩ ΖΩΝΤΑΣ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ ΤΟΥ HUNTINGTON?

Με την πρόοδο της νόσου, αυτά τα προβλήματα επιδεινώνονται:

- Αύξηση των ακούσιων κινήσεων
- Αλλαγές στη σκέψη, την κατανόηση, τη μάθηση και τη μνήμη
- Νοητικές, συναισθηματικές και συμπεριφορικές αλλαγές

Πιθανό να παρουσιαστούν δυσκολίες στην ομιλία και την κατάποση.

Τα επεισόδια πνιγμού μπορεί να αποτελούν πρόβλημα.

Επιπρόσθετα, πιθανό είναι να αυξηθούν οι συναισθηματικές αλλαγές ενώ η κατάθλιψη είναι συχνή. Άλλες συμπεριφορικές αλλαγές περιλαμβάνουν:

- Έλλειψη ενδιαφερόντων ή φροντίδας των αναγκών του ίδιου
- Αντικοινωνική συμπεριφορά
- Αποπροσανατολισμός
- Επιμονή



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Νόσος του Huntington

Οι ασθενείς συχνά αισθάνονται ματαιώση όταν συνειδητοποιούν ότι σταδιακά χάνουν τις σωματικές και νοητικές του δυνατότητες. Δε μπορούν να εξασκούν πια τις καθημερινές τους δραστηριότητες.

Στα όψιμα στάδια της νόσου, οι ασθενείς μπορούν να καταλαβαίνουν την ημερήσια ρουτίνα και να αναγνωρίζουν άλλα άτομα. Όμως δεν είναι πλέον ικανοί να φροντίζουν το εαυτό τους. Οι ασθενείς με τη νόσο του Huntington μπορεί να απαιτούν φροντίδα 24 ώρες/ 7 ημέρες επειδή χάνουν την ικανότητα να συζητάνε, να τρώνε, να βαδίζουν, και να ελέγχουν το έντερο και την κύστη τους. Τελικά η ασθένεια μπορεί να οδηγήσει σε πνιγμούς, πνευμονίες ή άλλη νόσο που τερματίζει τη ζωή του ασθενή.

Ρωτήστε το νευρολόγο σας για τις θεραπευτικές επιλογές.