

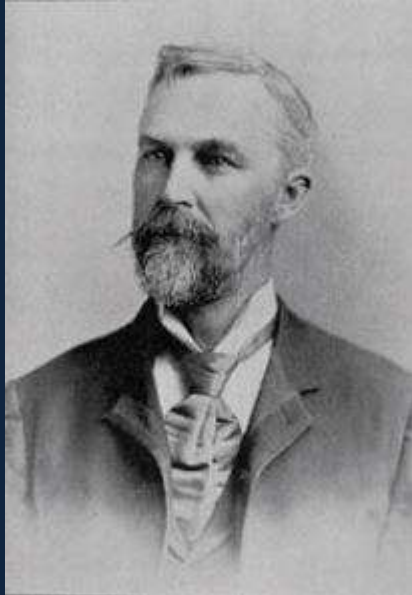


# Huntingtonova choroba

MUDr. Irena Lišková, MBA

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd  
Universita Karlova v Praze,  
1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

# Historie



1872



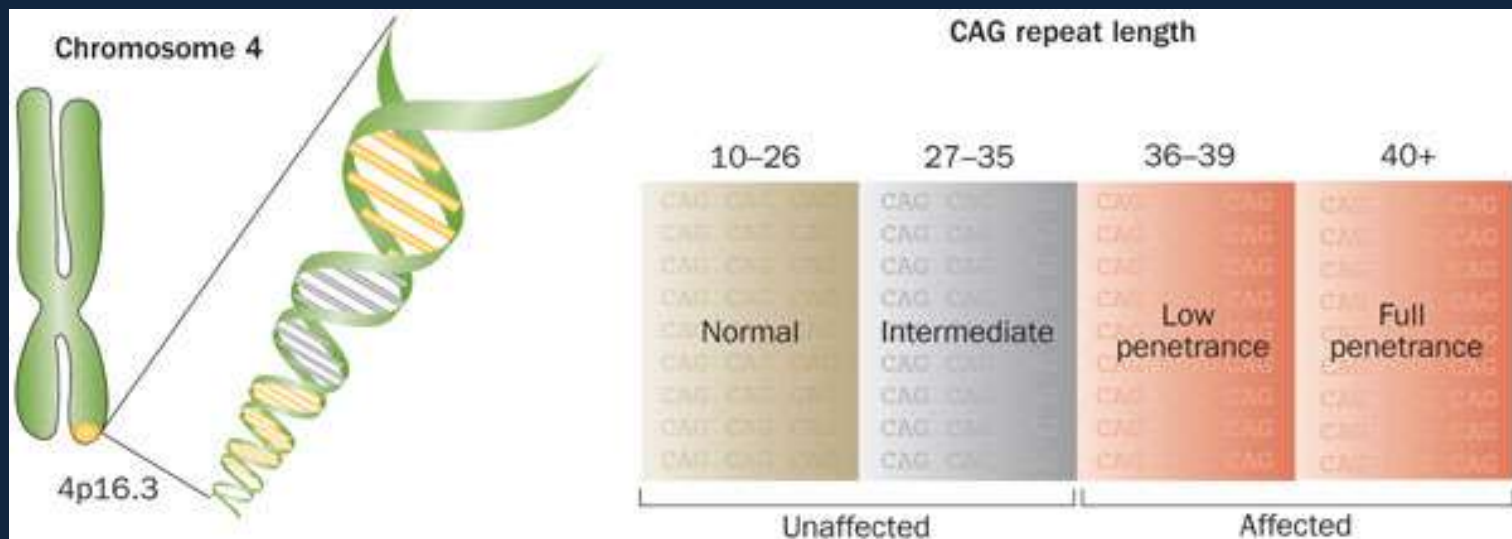
1993



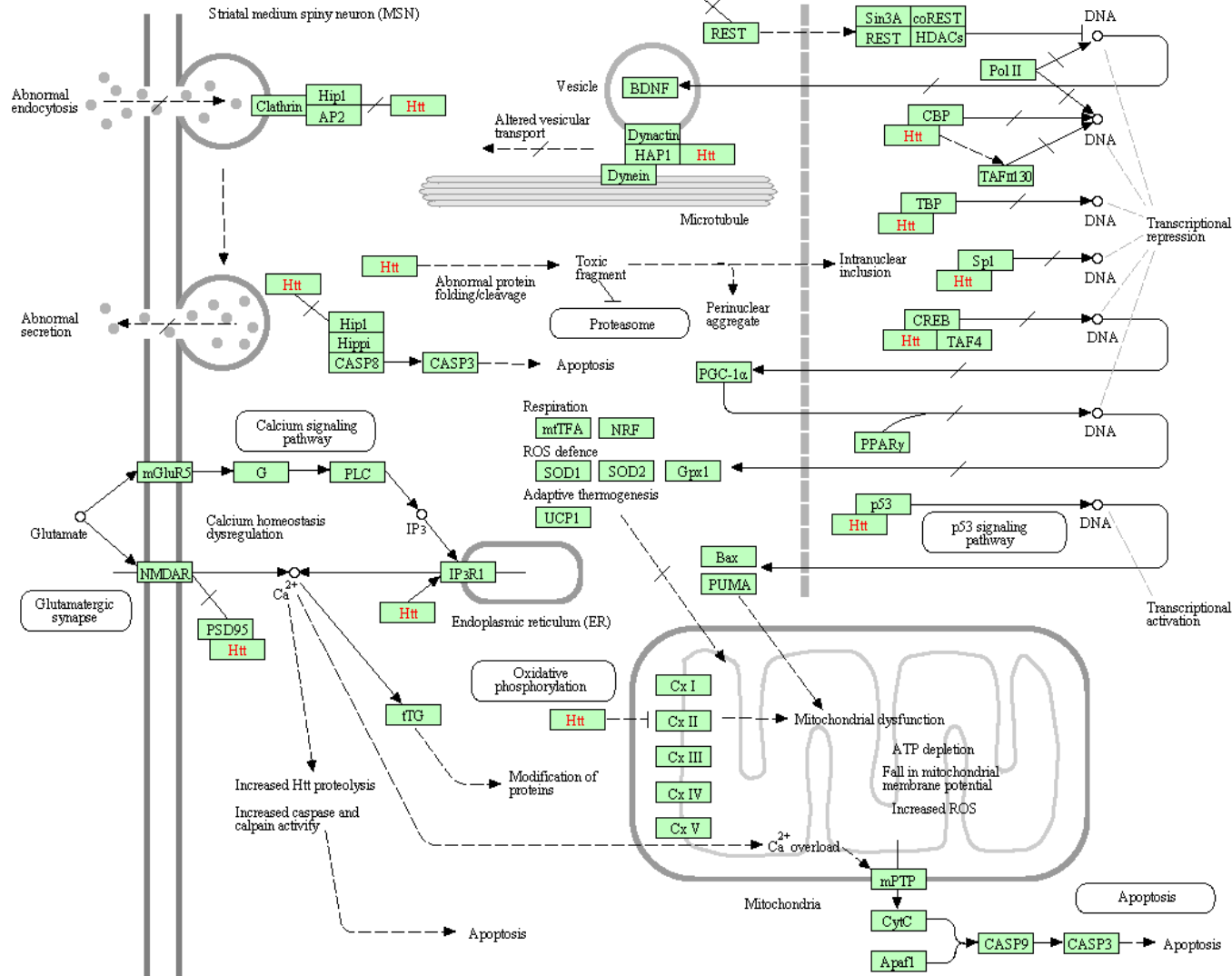
- Progresivní neurodegenerativní onemocnění
- Fatální průběh
- Pacienti na vrcholu produktivního věku
- Prevalence cca 1:10 000, stoupá
- AD dědičnost – 50% riziko pro další generaci

# Molekulárně genetická podstata

- Exon 1 genu IT 15 (4p16.3)
- Dynamická mutace
  - Instabilita
  - Anticipace – vyšší počet tripletů více nestabilní
  - Vyšší riziko anticipace při přenosu od otce
  - Normální alela x premutace/intermediární alela x mutace



# HUNTINGTON'S DISEASE



05016 3/1/12  
(c) Kanehisa Laboratories

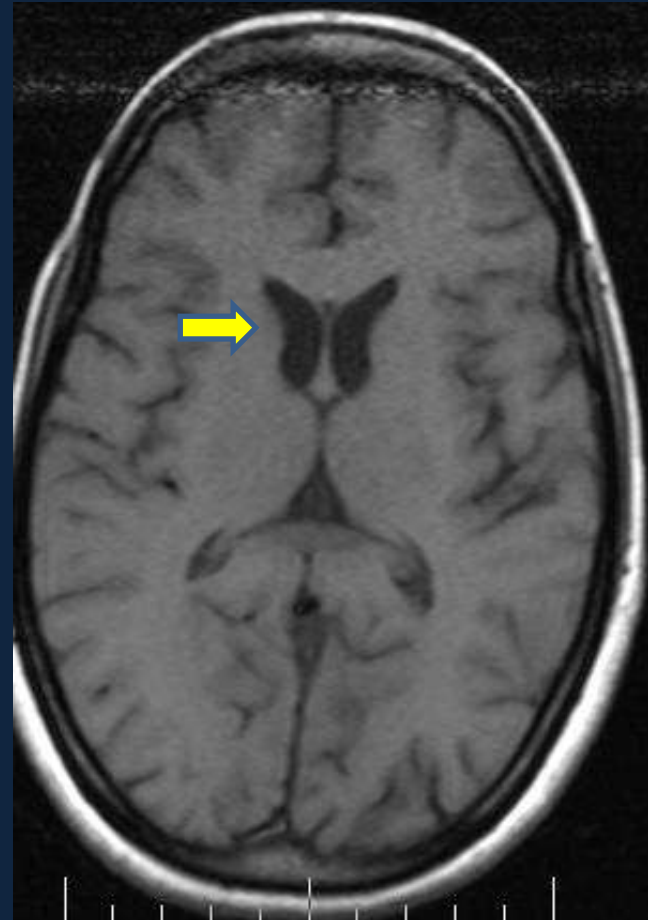
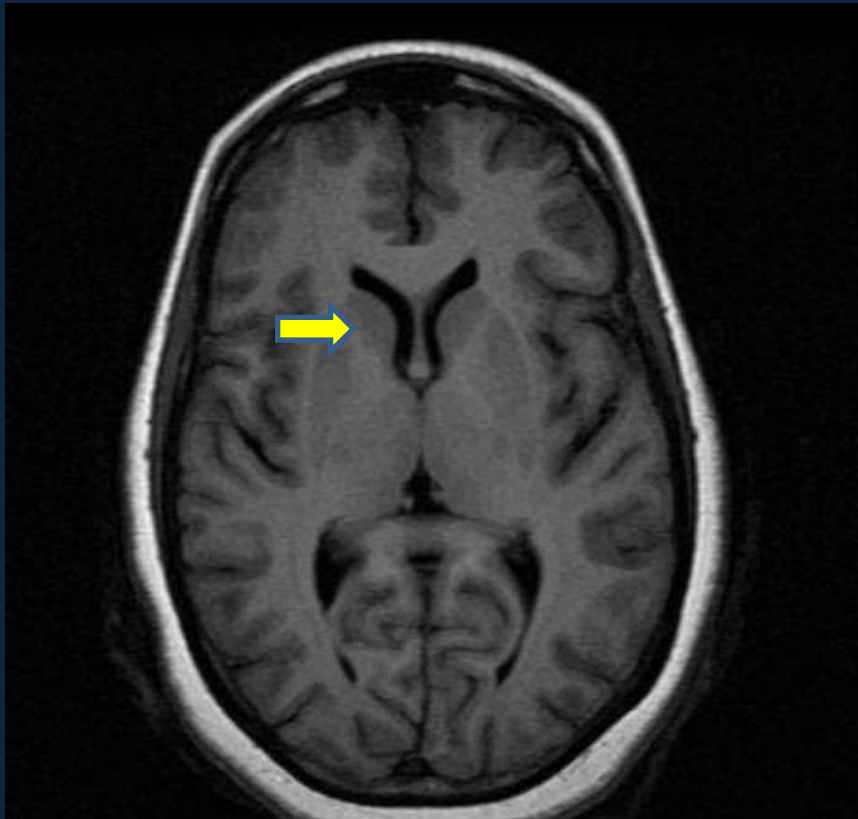
# Formy Huntingtonovy choroby

- **Klasická – adultní**
  - Počátek klasicky ve středním věku
  - Typické mimovolní pohyby tanečního charakteru
- **Juvenilní – Westphalova varianta**
  - Počátek před 20. rokem života
  - Nemusí vůbec být přítomné mimovolní pohyby
  - Většinou naopak svalová ztuhlost a výrazné omezení pohyblivosti
  - Typicky u pacientů s velkým počtem CAG > 60
  - Rychlejší a závažnější průběh
- **Pozdní forma**
  - Mírnější a pomalejší průběh, často poddiagnostikováno

# První klinické projevy

- Typické mimovolní pohyby – nejčastější příznak vedoucí k podezření na diagnózu
- **Mnohem dříve méně výrazné příznaky**
  - Psychické problémy a problémy s chováním – gamblerství, sklony k alkoholismu, úzkosti, deprese, iritabilita
  - Poruchy rozpoznávání emocí – vedou k problémům ve vztazích, v zaměstnání, izolace
  - lehké poruchy koordinace pohybů

- Zobrazovací metody





# Progrese onemocnění

- Zhoršování hybnosti
- Kognitivní deteriorace
- Stoupající závislost na péči okolí
- Dysartrie
- Dysfagie!!!
- Hubnutí – Klíčová je výživa!!!
  - Včasné zahájení léčby nutričními doplňky – zlepšuje hybnost i kognici!
  - Pokud je nutné – Zavedení PEG a umělé výživy

# Diagnostika

- Diagnostický genetický test
  - Potvrzení klinického podezření
- Prediktivní testování
  - Presymptomatické – od 18 let
  - PGD – páry v přímém riziku
  - Dopad na testovaného
  - Protokolární postup

# Terapie

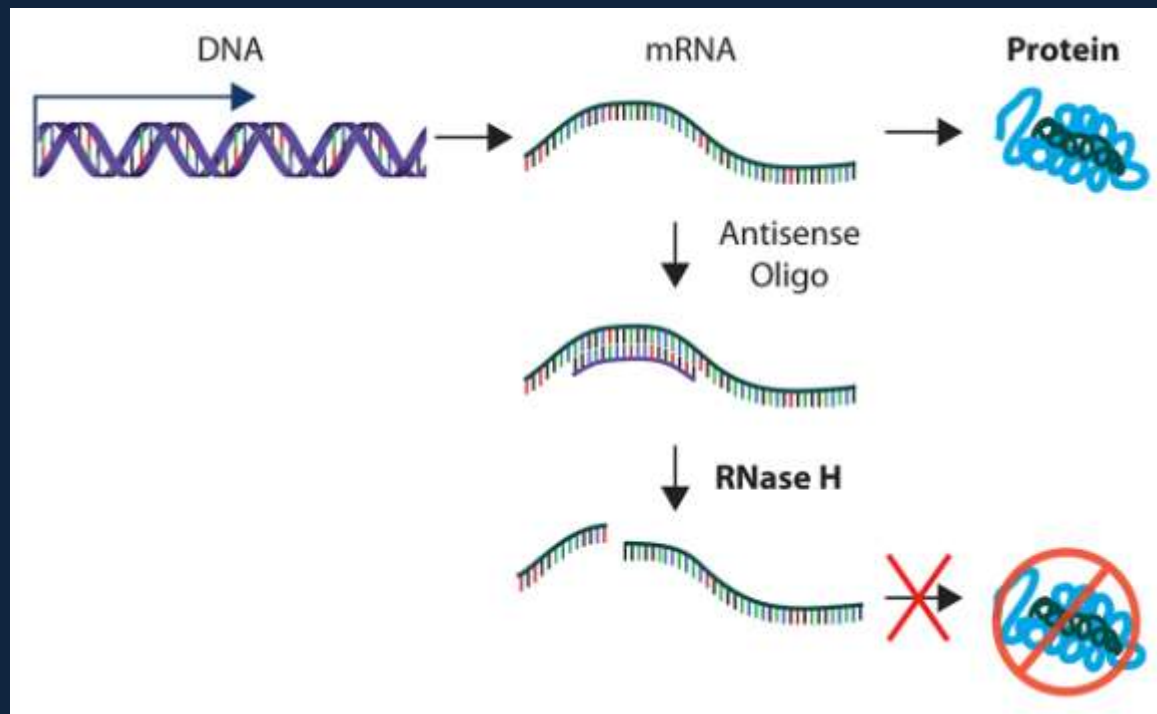
- Mimovolní pohyby
  - Neuroleptika (risperidon, tiapridal...), benzodiazepiny (clonazepam)
- Svalová ztuhlost
  - L-Dopa, amantadin
- Iritabilita, poruchy nálady, agresivita
  - Antidepresiva, benzodiazepiny, stabilizátory nálady, neuroleptika
- Fyzioterapie, logopedie
- Výživa!!!
  - Dysfagie – logopedie
  - Nutriční doplňky
  - PEG

## Multidisciplinární tým!

Neurolog, genetik, psychiatr, psycholog, fyzioterapeut, logoped, nutriční poradce, gastroenterolog.....

# Budoucnost

- Antisense oligonukleotidy – gene silencing
  - 2015 klinická studie ISIS-HTT<sub>RX</sub>



Huntingtonova choroba není jen nemoc konkrétního pacienta, ale celé jeho rodiny!