

- Uvod • Simptomi i dijagnoza • Liječenje

### Uvod

Huntingtonova bolest (Huntingtonova horeja) je nasljedna bolest u kojoj ljudi u srednjoj životnoj dobi počinju imati povremene trzaje ili grčeve i postepeno gube moždane stanice što napreduje do horeje, atetoze i duševnog pogoršanja.

Gen za Huntingtonovu bolest je dominantan, zbog toga djeca ljudi koji imaju tu bolest imaju 50% mogućnosti da je razviju. Budući da Huntingtonova bolest započinje neprimjetno, teško

je odrediti točnu dob početka. Simptomi obično počinju između 35 i 40 godina života.

### Genetsko ispitivanje Huntingtonove bolesti

Otkrivena je mutacija gena koja uzrokuje Huntingtonovu bolest. Od 23 para ljudskih hromosoma, hromosom 4 nosi defektni gen, osoba koja ima Huntingtonovu bolest nosi defektni gen na jednom od dva para hromosoma 4. Međutim, ključno je pitanje je li normalni ili nenormalni hromosom 4 prešao na dijete, vjerojatnost je 50 naprama 50.

Osobe koje imaju roditelja sa Huntingtonovom bolešću mogu saznati jesu li naslijedili bolest. Obično je DNK najbliža genu Huntingtonove bolesti na roditeljevu nenormalnom hromosomu 4 drugačija nego odgovarajući odsječak DNK na roditeljevom normalnom hromosomu 4. Krvne pretrage mogu utvrditi je li osoba naslijedila susjedni DNK odsječak nenormalnog ili normalnog hromosoma 4. Visoka je vjerojatnost da je osoba, koja je naslijedila DNK koja je blizu gena Huntingtonove bolesti, naslijedila i defektni gen. Nove pretrage omogućuju određivanje je li naslijeđen sam gen za Huntingtonovu bolest.

Djeca sa roditeljem koji ima Huntingtonovu bolest mogu ali ne moraju doznati jesu li ga naslijedila. Taj problem treba raspraviti sa stručnjakom pri genetskom savjetovanju.

### Simptomi i dijagnoza

Za vrijeme ranih stadija Huntingtonove bolesti ljudi mogu pomiješati spontane nenormalne pokrete sa intencijskim pa su oni jedva primjetljivi. Međutim, vremenom pokreti postaju sve očitiji. Konačno, nenormalni pokreti zahvate čitavo tijelo tako da jedenje, oblačenje i čak mirno sjedenje postaju gotovo nemogući. Na CT-u mogu se vidjeti očite promjene.

Duševne promjene u Huntingtonovoj bolesti su u početku blage. Ljudi sa tom bolešću mogu postepeno postati razdražljivi i pretjerano osjetljivi; mogu izgubiti zanimanje za svoje uobičajene aktivnosti. Kasnije tokom bolesti mogu se neodgovorno ponašati i često besciljno lutati. Mogu izgubiti kontrolu nad svojim poticajima i postaju promiskuitetni. Tokom godina i desetljeća mogu izgubiti pamćenje i sposobnost racionalnog mišljenja. Mogu postati teško depresivni i pokušati samoubistvo. U uznapredovaloj bolesti gotovo sve funkcije postanu oštećene pa im je potreban 24-satni nadzor ili boravak u domu. Smrt, obično ubrzana pneumonijom ili ozljedom zbog teškog pada, događa se obično 13-15 godina nakon što su se pojavili prvi simptomi.

### Liječenje

Iako lijekovi mogu olakšati simptome i obuzdati ponašanje, Huntingtonova bolest se ne može izliječiti. Ljudima sa obiteljskom anamnezom bolesti rizik prelaza bolesti na njihovu djecu može procijeniti genetičko savjetovanje i testiranje.