

Choroba Huntingtona - Niszczyciel mózgu

Choroba Huntingtona jest dziedziczną chorobą mózgu. Nie ma na nią leku. Życ z nią musi się nauczyć nie tylko chory, ale także rodzina i opiekunowie.

Ta choroba to koszmarny problem dla rodzin. Trzeba wielkiej świadomości aby umieć sobie z nim poradzić. Lekarze powinni być wsparciem dla opiekunów, ale najczęściej sami nie znają problemu mówi Aleksandra Szatkowska, prezes Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Polsce.

Odpowiedzialne geny

Choroba Huntingtona jest to dziedziczną chorobą mózgu, która powoduje obumieranie komórek (neuronów) w niektórych częściach mózgu: jądrze ogoniastym i skorupie oraz w miarę rozwoju choroby w korze mózgowej. Prowadzi do niepełnosprawności i śmierci.

Choroba Huntingtona jest genetycznie uwarunkowana, spowodowana obecnością "wadliwego" (zmutowanego) genu na chromosomie 4. Objawy pojawiają się zazwyczaj pomiędzy 30 i 45 rokiem życia, ale choroba może ujawniać się nawet u 5-cio letnich dzieci, jak również u dorosłych po 70 roku życia.

Jak się rozwija?

Podstawą rozpoznania klinicznego choroby są ruchy mimowolne, obserwuje się drżenie rąk i nóg oraz niepokój ruchowy. Pacjenci obserwują u siebie niezgrabność ruchów, zmianę charakteru pisma lub trudności w wykonywaniu codziennych czynności, jak np. prowadzenie pojazdów.

Osoby we wczesnym stadium choroby mogą mieć trudności w wykonywaniu czynności rutynowych oraz radzeniu sobie z nowymi sytuacjami. Ze względu na zaburzenia pamięci mogą sprawiać wrażenie zapominalskich. Pacjenci w tej fazie choroby mogą doświadczać częstszych okresów depresji, apatii, rozdrażnienia czy pobudzenia. Czasami obserwuje się u nich zmiany osobowości. Jest to jednak stadium choroby, w którym pacjenci mogą funkcjonować względnie dobrze zarówno w pracy jak i w domu.

W miarę rozwoju choroby objawy nasilają się. Początkowe objawy ruchowe stopniowo przechodzą w wyraźne ruchy mimowolne takie jak „szarpnięcia” i niekontrolowane ruchy głowy, szyi oraz kończyn górnych i dolnych. Ruchy te mogą utrudniać choremu chodzenie, mówienie i połykanie. Pacjenci w tym stadium choroby często wyglądają jak osoby pod wpływem alkoholu chodząc zataczają się, a ich mowa jest niewyraźna opowiada Aleksandra Szatkowska. W życiu codziennym mają coraz większe trudności, lecz ciągle jeszcze z większością wykonywanych czynności dają sobie radę.

W zaawansowanym stadium choroby coraz rzadziej pojawiają się ruchy mimowolne, zwiększa się natomiast sztywność ciała. W tym stadium choroby nie mogą już wykonywać samodzielnie codziennych czynności i zazwyczaj wymagają fachowej opieki. Do częstych objawów tego okresu należą trudności w połykaniu i utrata masy ciała oraz problemy w komunikowaniu się z otoczeniem. Śmierć pacjentów następuje zazwyczaj 15 do 20 lat od momentu wystąpienia pierwszych objawów. Choroba nie jest bezpośrednią przyczyną zgonu, który jest

następstwem powikłań takich jak zachłyśnięcie się, niewydolność serca czy infekcje.

Badania genetyczne

Zazwyczaj choroba Huntingtona diagnozowana jest przy zastosowaniu testów neurologicznych i psychologicznych. Czasami lekarze zlecają wykonanie badań obrazujących, aby stwierdzić, czy jądro ogoniaste i skorupa funkcjonują prawidłowo, lub w celu potwierdzenia postawionej diagnozy wykonanie testów genetycznych, które dostępne są od roku 1993. Możliwość wykonania testów genetycznych oznacza, że osoby, u których istnieje ryzyko zachorowania lub które przypuszczają, że występują już u nich objawy mogą wykonać badanie krwi pozwalające stwierdzić, czy mają gen powodujący chorobę Huntingtona.

Na razie nieuleczalna

W tej chwili dostępne są jedynie leki, które umożliwiają złagodzenie niektórych objawów choroby, takich jak depresja, stany lękowe czy ruchy mimowolne. Jednakże ze względu na działania uboczne środki te nie mogą być podawane wszystkim pacjentom z chorobą Huntingtona. Rehabilitacja fizyczno-ruchowa, terapia zajęciowa, współpraca z logopedą mogą pomóc chorym łatwiej uporać się z niektórymi objawami tej choroby. Obecnie na całym świecie przeprowadza się szereg eksperymentów naukowych mających na celu opracowanie skutecznego leczenia choroby Huntingtona i naukowcy są tu optymistami wierząc w rychły przełom w badaniach. Badając mechanizmy biochemiczne śmierci komórek wierzą, że będą w stanie opracować lek, który opóźni, zatrzyma, a może nawet odwróci przebieg choroby Huntingtona.

Marta Kin
m.kin@gazetaolsztynska.pl

Gazeta Olsztyńska, 16 stycznia 2005r.