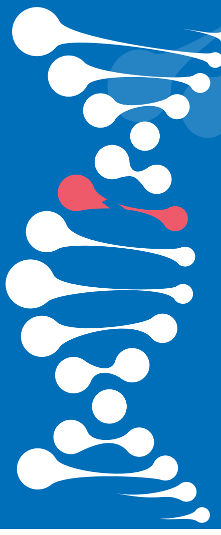
Huntingtonova choroba

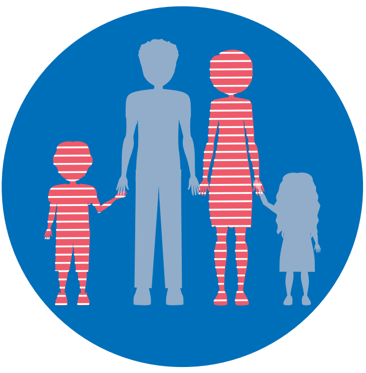
Huntingtonova choroba (HD – Huntington's Disease) je vzácné, geneticky podmíněné, neurodegenerativní onemocnění, které závažným způsobem postihuje každodenní funkce, jako je pohyb a myšlení. Má devastující dopad napříč generacemi a v současnosti neexistuje žádná možnost prevence, zpomalení nebo zastavení progrese onemocnění.[1]



HD je způsobena změnou (mutací) v jednom genu pro huntingtin (HTT), která vede k tvorbě toxického (mutovaného) proteinu huntingtinu (mHTT).[2]

Každý rodič s HD má 50% pravděpodobnost, že jeho dítě zdědí vadný gen HTT.[3]

To může způsobovat obavy a stres jak u nemocných s HD, tak u jejich příbuzných,[4] kteří vidí, jaký má HD dopad na jejich blízké, a kteří se rozhodují, zda se mají nechat testovat na přítomnost mutovaného genu pro HTT.

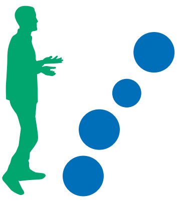


HD postihuje přibližně 1 z 10 000 osob[5-9*] bez rozdílu pohlaví.[10]

Jak HD ovlivňuje každodenní život?[11,12,13]

Symptomy **HD** se obvykle objevují mezi **30.** a **50.** rokem věku.[14]

Prodromy
(před diagnózou)



- Objevují se jemné změny v přemýšlení, náladě a chování.

Časné projevy (v současnosti moment klinické diagnózy)

- Chorea (škubavé mimovolní pohyby celého těla) může začít rušit při chůzi a jídle.
- Lidé obtížněji zvládají každodenní domácí a pracovní činnosti.

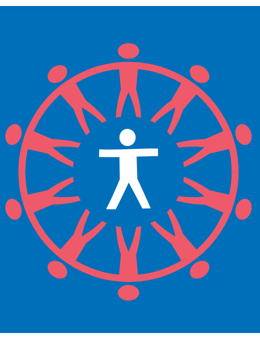
Středně závažné projevy

- Objevuje se zvýšená podrážděnost, úzkost nebo impulzivita.
- Narůstají obtíže při provádění každodenních činností, např. při řízení auta nebo při práci.

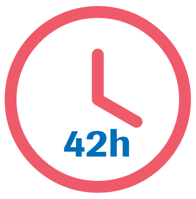
Pokročilé projevy

- Často je nutná nepřetržitá podpora v profesionálních zařízeních s pečovatelskou službou.
- Základní schopnosti, jako je polykání a udržování tělesné teploty, jsou čím dál obtížnější.

Na každého člověka s HD připadá dalších ***10 členů rodiny a pečovatelů,*** *jejichž život nemoc významně ovlivňuje.*[4]



Každý týden věnují pečovatelé průměrně



svého času[15] – jedná se o práci na plný úvazek!

Současná léčba Huntingotovy choroby

V současnosti sice probíhá výzkum, ale zatím neexistuje žádná schválená léčba, která by dokázala zpomalit, zastavit nebo zvrátit rozvoj onemocnění.[16] Aktuálně dostupné možnosti léčby se zaměřují na zmírnění symptomů, zachování funkcí a zlepšení kvality života.[16]

Lidé s HD, jejich pečovatelé a rodiny jsou však aktivní:

zvyšují povědomí o HD u veřejnosti,

vytvářejí podpůrné skupiny pro rodiny a osoby s HD,

účastní se komunitních a odborných setkání,

navazují partnerství s klinickými centry a tím pomáhají podporovat výzkum.

*Hodnota vypočtená jako průměr z pěti referenčních zdrojů

Reference

1. NHS Choices. Huntington's disease: Overview. [Internet; cited 2019 February]. Available from: https://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/.
2. National Institute of Health (NIH). Huntington disease. [Internet; cited 2019 February]. Available from: https://ghr.nlm.nih.gov/condition/huntington-disease#inheritance.
3. Myers R. Huntington's Disease Genetics. NeuroRx. 2004.1:255–262.
4. Domaradzki J. The impact of Huntington disease on family carers – a literature overview. Pyschiatr. Pol. 2015. 49:931-944.
5. Pringsheim T, et al. The Incidence and Prevalence of Huntington's Disease A Systematic Review and Meta-analysis. Mov Dis. 2012. 27:1083-1091.
6. Baig SS, et al. The global prevalence of Huntington's disease a systematic review and discussion. Neurodegener Dis Manag. Aug 2016. 6:331-343.
7. Rawlins MD, et al. The Prevalence of Huntington's Disease. Neuroepidemiology. 2016. 46(2):144-153.
8. Evans SJ, et al. Prevalence of adult Huntington's disease in the UK based on diagnoses recorded in general practice records. J Neurol Neurosurg. 2013. 84;1156–1160.
9. Squitieri F, et al. Epidemiology of Huntington disease first post-HTT gene analysis of prevalence in Italy. Clinical genetics. 2016. 89:367–370.
10. Frank. Treatment of Huntington's disease. Neurotherapeutics. 2014. 11:153–160.
11. Huntington's Disease Clinical Research Center, UC San Diego School of Medicine. For Physicians: Stages of HD Progression. [Internet; cited 2019 February]. Available from: https://medschool.ucsd.edu/som/neurosciences/centers/huntingtons-disease/professionals/Pages/stages-of-progression.aspx.
12. Kirkwood S. et al. Progression of Symptoms in the Early and Middle Stages of Huntington Disease. Arch Neurol. 2001. 58:273-278 [Internet; cited 2019 February]. Available from: https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology/fullarticle/778574.
13. Ross C.A. et al. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. Nat Rev Neurol. 2014. 10:204-216.
14. Roos et al. Huntington's disease: a clinical review. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2010. 5:40.
15. Yu M. et al. Assessment of caregiver burden in Huntington's disease. J Huntingtons Dis. 2019. 8:111-114.
16. NHS Choices. Huntington's disease: Treatment and support. [Internet; cited 2019 February]. Available from: https://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/treatment/.

ROCHE s.r.o., Sokolovská 685/136f, 186 00 Praha 8, tel. +420 220 382 111

CZ/NEUR/0919/0045