

JAK SE DIAGNOSTIKUJE HCH?

Klinicky je HCH obvykle diagnostikována na základě výskytu neurologických a psychických projevů a výskytu nemoci v rodině.

Klinické podezření na HCH lze spolehlivě potvrdit nebo vyloučit **genetickým testem**. Přítomnost mutace se zjišťuje analýzou genetického kódu z krevního vzorku.

Genetické vyšetření mohou podstoupit osoby, u nichž je podezření na klinické projevy HCH (**konfirmační test**), i osoby, u nichž je riziko, že zdědily mutaci pro HCH a jsou dosud zdravé (**prediktivní test**). Vyšetřované osoby musí být před testem náležitě poučeny a musí podepsat informovaný souhlas s vyšetřením.

Prediktivní test mohou podstoupit jen osoby starší 18 let. Před vlastním genetickým testem odborníci na HCH každému doporučují bezplatné poradenství, které pomáhá nejen ujasnit si fakta o HCH, ale i motivaci k testu a životní priority. Většina uchazečů si chce prediktivním testem potvrdit, že nejsou nositeli mutace. Podle zákonů dědičnosti však mutace postihuje polovinu osob v riziku. Uchazeči o test by si měli být vědomi, co mohou testem ztratit nebo získat. Význam prediktivního poradenství dokládá skutečnost, že se pro genetický test nakonec rozhodne jen pětina uchazečů.

EXISTUJE ZPŮSOB, JAK MÍT ZDRAVÉ POTOMKY?

Ano. Jste-li nositelem mutace pro HCH, anebo jste osobou v riziku, nebo nechcete vědět, zda jste nositelem mutace, můžete mít potomky, kteří stoprocentně nezdedí mutaci pro HCH. Podmínkou je absolvování umělého oplodnění spojeného s **preimplantační genetickou diagnostikou (PGD)**, kdy je ženě zavedeno embryo, které nenesé dispozici pro HCH. Tyto služby poskytují akreditovaná centra pro asistovanou reprodukci a PGD u HCH. Předtím než takové centrum navštívíte, je vhodné problematiku probrat s odborníky na HCH, případně ve Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

NA KOHO SE MŮŽETE OBRÁTIT?

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s., (SPHCH) je zaměřena na pomoc a podporu jak pacientů, tak osob v riziku a jejich příbuzných. Snaží se zlepšovat informovanost rodin, specialistů i veřejnosti o HCH a zvýšit dostupnost a kvalitu péče pro pacienty s HCH. SPHCH je členem mnoha českých i mezinárodních organizací a asociací. Založena byla v roce 1991 jako svépomocná nezisková patientská organizace s celorepublikovou působností.

KONTAKT

Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové

IČ: 406 146 03

Společnost je zapsaná ve spolkovém rejstříku vedeném u Krajského soudu v Hradci Králové, oddíl L, vložka 513

Číslo účtu: 1543349/0800

E-mail: info@huntington.cz

<https://www.facebook.com/huntingtoncz/>

www.huntington.cz

ZNAK SPHCH



Znak představuje hlavu a horní torzo jedince, neboť HCH může postihnout jak duševní, tak fyzické funkce. Zmenšený prostor uvnitř symbolu znázorňuje omezené fyzické a duševní schopnosti postižené osoby. Symbol nahrazuje rozvíjející se květ rostliny, aby byl znázorněn růst a rozvoj činností svépomocných společností pro HCH na celém světě. Je také znamením naděje – že práce a výzkumné úspěchy posledních let povedou k úspěšné léčbě.

Huntingtonova choroba



Dědičné neurodegenerativní onemocnění mozku

CO JE HUNTINGTONOVA CHOROBA?

Huntingtonova choroba (HCH) je dědičné neurodegenerativní onemocnění mozku projevující se poruchou hybnosti, chování a mentálních schopností. V České republice žije přibližně 1 000 osob postižených HCH.

CO JE PŘÍČINOU?

HCH je způsobena mutací genu pro bílkovinu huntingtin. Huntingtin se přirozeně vyskytuje ve většině buněk našeho těla a je nutný pro správný vývoj jedince. Mutací se změnila vlastnost této bílkoviny, jejíž přítomnost poškozuje zejména mozkové buňky.

KOHO NEMOC POSTIHNE?

HCH je dědičné onemocnění. Nositel mutace se narodí a vyvíjí jako zdravý člověk. Každý potomek nositele mutace bez ohledu na pohlaví a počet sourozenců je v 50% riziku, že mutaci zdědí.

KDY SE NEMOC PROJEVÍ?

První příznaky se nejčastěji objevují kolem 35. až 40. roku života. HCH vzácně začíná u osob mladších 20 let a v seniorském věku.

JAK SE NEMOC PROJEVUJE?

Rané stadium

HCH začíná velmi pozvolna a nenápadně. Obvykle se objevují problémy s ovládním emocí, chápáním chování druhých osob. Postupně se přidávají potíže s nalezením vhodných řešení nových situací a adaptací na ně, s organizací aktivit a učením. Častá, a pro okolí bolestivá, je celková změna osobnosti. Někteří lidé mohou mít nejasný pocit vnitřního neklidu, podrážděnosti, úzkosti, deprese, problémy s agresí a užíváním návykových látek. Všechny tyto změny obvykle vedou k problémům v osobním a profesním životě a nemusí být zpočátku dávány do souvislosti s HCH.

Pokročilé stadium

Typickým příznakem je chorea, která je definována jako mimovolní rychlý a nepředpokládaný zášklub kosterního svalu. Patrná je nejprve v obličeji a na ruce, ve stresových situacích se ještě zvýrazní. Často se objeví až v době, kdy už mají postižení sociální a ekonomické problémy. Okolí si zpravidla jejich zdravotní problémy skutečně uvědomí, až když dojde k rozšíření mimovolních pohybů i na ostatní části těla. Nemocný si ani pak nemusí vlastní postižení připouštět.

Pozdní stadium

V dalším průběhu nemoci poruchy hybnosti postihují řeč, polykání, dech, stabilitu a spolu s dalším úbytkem mentálních schopností činí osoby s HCH stále závislejší na pomoci druhých osob.

Věk počátku nemoci, její projevy a časový průběh jsou velmi individuální, a to i v rámci jedné rodiny.

JAKÁ JE LÉČBA?

HCH je v současnosti nevléčitelná. Každý pacient má právo na péči ve specializovaném centru nebo ambulanci. Léčba je zaměřena na příznaky. Podle dominujících obtíží by měl být každý pacient nejprve vyšetřen psychiatrem nebo neurologem, který se problematikou HCH zabývá. Podle aktuálního stavu se na péči mohou podílet i další specialisté multidisciplinárního týmu (genetik, psycholog, logoped, nutriční specialista, ergoterapeut, fyzioterapeut, sociální pracovník a další). Pomoc se řídí individuální situací nemocných.

Další informace a kontakty na odborníky zabývající se problematikou HCH najdete na www.huntington.cz.

CENTRA PRO DIAGNOSTIKU A LÉČBU HCH V ČR

VFN a 1. lékařská fakulta UK Praha

Centrum extrapyramidových onemocnění
Tel.: 224 961 111

Fakultní nemocnice Olomouc

Centrum pro Diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění
Tel.: 588 441 111

Fakultní nemocnice Ostrava

Ambulance pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní poruchy
Tel.: 597 371 111

FN u sv. Anny a LF Masarykovy univerzity v Brně

Neurologická klinika FN u sv. Anny
Tel.: 543 182 637

Pardubická krajská nemocnice

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit
Tel.: 466 014 702

Vydáno s finanční podporou Ministerstva zdravotnictví ČR z Programu vyrovnávání příležitostí, s finanční podporou nadace The Dana Foundation a Česko-norského výzkumného projektu (7F14308).