

# Huntingtonova choroba a úskalí péče u vzácných diagnóz

Historie Huntingtonovy choroby (HCH) je spojena se jménem George Huntingtona (1850–1916), který v roce 1872 popsal první typický případ. Za zmínku stojí fakt, že Huntington předešel se svým popisem dědičnosti u HCH i některé Mendelovy objevy. V roce 1993 byl izolován gen HCH a brzy poté započalo genetické testování (Harper, Jones, 2002).

**Z**atímco některá onemocnění, jako například diabetes mellitus, deprese či hypertenze, představují běžný fenomén v ordinacích lékařů i na lůžkových odděleních, existuje řada vzácnějších diagnóz, které mohou být konkrétnímu lékaři či sestře téměř neznámé. Mohlo by se zdát, že nízká prevalence daného onemocnění ospravedlňuje menší pozornost, která je mu věnována. Situace je však poněkud složitější – a to je i případ Huntingtonovy choroby, jejíž celosvětová prevalence je odhadována na 1 případ na 10 000–20 000 obyvatel, přičemž existují regionální odlišnosti a africká populace vykazuje značně nižší počet případů (Walker, 2007). Počet osob trpících HCH ve Spojených státech dosahuje zhruba 30 000 a dalších 150 000 je na základě autozomální dominantní dědičnosti tímto neurodegenerativním onemocněním (kód G10 v Mezinárodní klasifikaci nemocí) ohroženo (Schoenstadt, 2006).

Úřad pro výzkum vzácných onemocnění (Office of Rare Diseases Research) označuje za „vzácné“ všechny diagnózy, u nichž je celkový počet případů ve Spojených státech nižší než 200 000. Jak lze však vidět z absolutních čísel, 150 000 potenciálních pacientů sestřehovaných na jedno místo by vytvořilo již poměrně velké město. K tomu musíme připočítat řádově desetitisíce rodinných příslušníků, pečovateli, partnerů a blízkých, kteří jsou průvodním stresem a socioekonomickými dopady HCH zasaženi. V ČR se odhaduje počet nemocných na 600, počet osob v riziku je pak několiknásobně vyšší. Pojem vzácnosti je tedy v tomto případě velmi relativní a individuální ani společenský význam takovýchto závažných nevyléčitelných onemocnění není možné podceňovat. Výzkum samotné HCH může navíc přinést významné poznatky pro jiná degenerativní onemocnění CNS – Alzheimerovu a Parkinsonovu chorobu – a přinést úlevu a naději milionům dalších pacientů.

Dědičnost HCH je autozomálně dominantní, což prakticky znamená, že potomek rodičů, z nichž

jeden má HCH či vlohu pro ni, nese 50% riziko. Dědičná mutace je lokalizována na 4. chromozomu a jde o monogenní dědičnost založenou na zmnožení CAG tripletu (glutaminová sekvence cytosin–adenin–guanin), které ústí v produkci pozměněné verze normálního proteinu huntingtinu, který je přítomen i u zdravých osob. Obecně platí, že vyšší počet CAG repeticí je jedním z faktorů, které přispívají k rychlejší a závažnější manifestaci choroby. Existují však individuální rozdíly a u osob s 36–39 repeticemi není ani po testu jasné, zda v průběhu života onemocní, nebo ne. Zhruba u 1–3% případů se HCH objevuje sporadicky, tedy jako mutace bez předchozího výskytu v rodině. Přibližně 6–10% onemocnění představuje takzvanou juvenilní formu, která se projevuje v mladém věku (Squitieri, et al., 2006).

## Projevy

Z klinického hlediska se HCH projevuje zejména triádou devastujících příznaků – chorea (mimovolné pohyby končetin, obličejového svalstva, jazyka apod., které vedly u příbuzné chorey minor ke vzniku dříve užívaného názvu „tanec sv. Víta“), kognitivní postižení až demence, psychiatrické symptomy. Velmi často se přidružují poruchy chůze, řeči, polykání, dále dystonie, třes, malnutrice, slinění, hubnutí a kachektizace, neklid či apatie, depresivní projevy, sociální izolace, nepružnost v chování a myšlení, poruchy některých složek paměti, poruchy spánku, u přibližně 3–25% pacientů i psychotické projevy, často hostilita, iritabilita nebo výkyvy nálady (Craufurd, Snowden, 2007). Choroba propuká nejčastěji mezi 30.–45. rokem života, v menším procentu případů (juvenilní HCH) se může projevit již před 20. rokem života a dominuje u ní rigidita nad choreou. Trvání choroby značně kolísá. Zpravidla mezi 10–20 lety, někteří pacienti však s nemocí žijí 25 i více let a dosahují etapy stáří. S rostoucím trváním choroby roste i naděje na efektivnější léčbu, kterou přinese pokrok v medicíně.

**SOUHRN** Článek přináší stručnou charakteristiku Huntingtonovy choroby jako vzácného neurodegenerativního onemocnění a popisuje vybrané aspekty péče o pacienty. Zdůrazňuje dopad nemoci na potřeby klienta v různých oblastech i nezbytnost informované a citlivé ošetrovatelské reakce na tyto specifické potřeby.

**Klíčová slova:** Huntingtonova choroba, neurodegenerativní onemocnění, potřeby pacienta

Častější příčinou úmrtí jsou komplikace spíše než devastující nemoc samotná – pneumonie (zčásti aspirační), srdeční problémy, podvýživa, zranění způsobená pády. Mozková hmota atrofuje zejména v bazálních gangliích, ale i v korových oblastech, což může vést ke snížení cerebrální hmotnosti až o 300 g.

## Léčba

Terapie HCH je převážně symptomatická, tedy zaměřená na příznaky. Podle profilu onemocnění dostávají pacienti psychofarmaka (atypická antipsychotika, antidepresiva, tetrabenzin – jediný lék specificky schválený pro užití u HCH k mírnění chorey), v německy mluvících zemích občasné memantin apod. Jako v různé míře nadějně se ukazují nové vyvíjené terapie – RNA interference, neuroprotektiva (léčiva ochraňující nervové buňky před apoptózou), zvyšování hladiny mozkového neurotrofního faktoru (BDNF), využití kmenových buněk, ovlivnění mitochondriální dysfunkce a mozkové výživy, aplikace transkraniální mozkové stimulace (TMS) k ochraně striatálních buněk a k potlačení sluchových halucinací, biofeedback, užívání fisetinu (antioxidantu obsaženého např. v jahodách) a některé další. V nedávné době proběhly, případně ještě probíhají, klinické zkoušky s dimebonem, EPA (eikosa-pentaenovou kyselinou z olejů mořských ryb) a pridopidinem (dopaminergní stabilizátor), často s nejednoznačným výsledkem. Posledně jmenovaný preparát ovšem vykazuje poměrně slibné zlepšení motorických funkcí, celkového fungování a tendenci ke zlepšení kognice (Squitieri, et al., 2010). Přes dosavadní dílčí úspěchy medicínského výzkumu je však těžištěm podpory kvality života pacientů přede-

vším ošetrovatelská péče a v ideálním případě zapojení multidisciplinárního týmu (sestra, logoped, fyzioterapeut, ergoterapeut, nutriční specialista, psycholog, neurolog, psychiatr).

## Ošetrovatelské problémy a intervence

**Zajištění adekvátní výživy, často při narušené schopnosti polykání (dysfagii):** Dysfagie u pacientů bývá někdy inverzní, to znamená, že větší problém představuje spíše polykání tekutin než potravy. Proto se obecně doporučuje použití zahusťovacích přípravků na škrobové, nověji i na xanthanové bázi, čímž je možné řídké tekutiny modifikovat na sirupovou, medovou až pudinkovou konzistenci. Je možné též doplňkově podávat husté džusy (smoothies). Polykání se tím obvykle usnadní, názory na účinnost tohoto opatření v prevenci aspirační pneumonie se však různí. Konkrétní potíže závisejí na individuální kondici klienta, obecně lze však říci, že otázka dysfagie se týká i tisíců pacientů po cévních mozkových příhodách, pacientů s roztroušenou sklerózou, Alzheimerovou nemocí apod. a dosud bývá mnohde podceňována. Teprve vznik dysfagických týmů vede k zohlednění tohoto klíčového problému a jeho zmírnění či řešení, včetně kompenzačních pomůcek (dysfagické hrnky), chladové stimulace a posturálních nebo biomechanických manévrů (mírné schýlení brady k hrudníku jako prevence aspirace, Mendelsonův manévr, supraglotální polykání, usilovné nebo opakované polknutí, Showa manévr) (Rosenbek, Jones, 2009). Ve světě probíhají i pokusy s elektrostimulací polykačského svalstva pomocí zevních elektrod (vitalstim).

Otázka kalorického příjmu u HCH představuje rovněž závažný problém. Obvyklá doporučení nutričních specialistů stanoví, že by pacient měl k zachování hmotnosti přijímat až 5000–6000 kcal denně, což je dvojnásobek denního příjmu zdravého člověka. I když se objevují doporučení redukovat kalorický příjem, což má zpomalit progresi choroby, praktické výsledky spíše naznačují, že pacienti s vyšší hmotností lépe odolávají některým příznakům a mají nižší úroveň různých rizik. Pokusy s kalorickou restrikcí navíc probíhaly především na myším modelu (Trejo, et al., 2004). Hyperkalorická strava se proto jeví jako plně indikovaná u pacientů, u kterých dochází k úbytku hmotnosti. V případě, že se jí nedají zajistit perorální cestou, může lékař indikovat PEG, která nebrání běžnému příjmu ústy s jeho chuťovými vlastnostmi a zároveň zabezpečuje dostatečnou nutrici i hydrataci. Prospěšné může být podávání fortifikačních přípravků (maltodextrin, proteinové doplňky), multivitaminových sirupů, a zejména farmaceutických přípravků určených k popíjení mezi jídly (sipping).

**Zajištění bezpečnosti pacienta:** V určitých fázích HCH vystupují do popředí nechtěné, nekontrolované razantní pohyby končetin, obličejových svalů, případně jazyka, tzv. chorea. Choreea zvyšuje diskomfort pacienta, omezuje jeho schopnost sebeobsluhy, redukuje společenské kontakty, zvyšuje energetický výdej a rizika úrazu, a v neposlední řadě znesnadňuje příjem potravy (uchopení lžice, držení hrnku). Při nastavení medikace je potřeba pamatovat na to, že některé léky mohou choreu zhoršovat. Na druhou stranu existují opatření, která její dopad alespoň částečně zmírní. Charitativní organizace nabízejí pronájem speciálních křesel, která tlumí choreu a umožňují bezpečnější a pohodlnější sezení, rovněž existují ergonomické přístroje, hrnky se sníženým těžištěm a kelímky zabráňující rozliti, které se uplatní nejen u chorey, ale i třesu rukou. Další významné riziko – riziko pádu – lze částečně omezit zvýšeným dohledem zdravotnického personálu, aplikací polstrovaní a ochranných prvků na rohy nábytku, položením protiskluzového koberce, vhodným využitím postranic na lůžku. Na trhu jsou k dispozici detektory pádu i alarmová tlačítka v podobě náramků, kterými pacient v případě pádu může sestramu do místní ústředny bezdrátově signalizovat potřebu pomoci. Zajištění bezpečí u klientů v domácím prostředí spočívá mimo jiné v ošetření přístupu k nebezpečným zařízením s otevřeným ohněm, plynem, ostrými hroty, a bezpečném dávkování léků. U pacientů s dysfagií je nezbytné dbát na polohu vsedě či polosedě při podávání potravy a přibližně 30 minut poté k prevenci regurgitace a aspirace žaludečního obsahu. Závažný problém představuje podávání tablet, neboť u dysfagických pacientů je potřeba je drtit a zalévat tekutinou, čímž je narušen obal léčiva a může být pozměněna jeho odolnost vůči žaludečním šťávám či rychlost uvolňování. V zásadě jde o postup non lege artis, neboť farmaceutické firmy zajišťují bezpečnost a účinnost jen pro dodávanou formu, riziko polykání tablet však je často nepřijatelně vysoké. V některých případech lze volit léčivo ve formě sirupu. Personál by měl být obeznámen s Heimlichovým manévrem prováděným vestoje, případně i vleže, měl by být schopen zvládat projevy agrese, které se u části pacientů mohou vyskytnout (např. na podkladě halucinací a bludů). Pro bezpečí pacienta je dále důležitá prevence stresu. Podle skandinávské studie (Brackenridge, 1979) vede výrazné psychofyzicky náročná práce, nebo naopak příliš málo náročná práce u predisponovaných osob k urychlení nástupu choroby až o 9 let oproti práci se střední zátěží – jak příliš nízká, tak příliš vysoká zátěž během života je tedy dalším rizikovým faktorem rozvoje choroby. K bezpečí patří i skutečnost, že personál neohrožuje klienta infekčními, např. chřipkovými, onemocněními (pokud

sestra „musí“ k pacientovi v období respiračních infekcí, použije ústenku) a volí se vhodná vakcinace, včetně pneumokokové.

**Podpora komunikace a stimulačního prostředí:** Dostupné poznatky ukazují na to, že prostředím bohaté na podněty zpomaluje průběh HCH (Lingzhi, Bor Luen, 2005). Většina pacientů s touto nemocí trpí dysartrií, a má tedy ztíženu možnost slovní komunikace. V zahraničí je v těchto případech plně indikována intervence logopeda, bohužel v ČR je reálná dostupnost těchto služeb velmi nedostačující a zasloužila by si daleko větší pozornost (což se týká i stovek klientů zdravotnických a sociálních zařízení, kde logoped může korigovat jak dysfagie, tak dysartrie). Podle poznatků dostupných o Alzheimerově nemoci se dá dovodit, že i pacienti s HCH by mohli profitovat z kognitivního tréninku, včetně počítačových programů, a mírnit tak projevy demence. Většina pacientů vnímá signály z okolí a rozumí jim, při obtížné produkci řeči či písma je možno v některých případech využít komunikačních tabulek (ilustrace, symboly pro jednoduché potřeby a přání – například chci napít, chci se posadit).

**Podpora fyzické kondice a rehabilitace:** Cílem rehabilitace je zachovat největší možnou míru soběstačnosti a schopnost sebeobsluhy, jakož i tonizovat svalstvo, bránit atrofii (k atrofii dochází i u zdravých jedinců ležících na lůžku již po 1–2 dnech) a zlepšovat koordinaci, chuť, případně jemnou motoriku. V rehabilitaci dysfagie hrají důležitou roli posturální manévry a různé kompenzační techniky (Glenn-Molali, 2002). Dostačující fyzické cvičení podle možností jednotlivce je navíc vedle užívání antidepresiv jednou z mála možností, jak zvýšit hladiny neurotrofních faktorů, které přispívají k zachování neuronové masy a mozkových funkcí. Podle pilotních studií přispívá komplexní pohybová, logopedická, kognitivní a ergoterapeutická rehabilitace u HCH k zachování pohybové kapacity a dovedností v péči o sebe sama (Zinzi, et al., 2007, Piira, et al., 2010).

**Zajištění hygieny:** Pacienti s HCH mají specifické potřeby v mnoha oblastech, hygienu nevyjímaje. Při jídle dochází kvůli zakašlávání a hypersalivaci nebo nedostatečnému retnímu uzávěru často k potřísnění oděvu a je nutná jeho častá výměna (i při použití jednorázových zástěr). Při částečné inkontinenci nastupují opatření běžná u pacientů s jinými diagnózami. Mytí by mělo probíhat bezpečně, na protiskluzovém povrchu. Ústní hygiena i zubní ošetření bývají ztíženy, což je zčásti dáno neurologickým podrážděním a dyspraxií, zčásti dalšími projevy choroby.

**Zajištění podpory pro rodinu nemocného:** K rolím sestry patří neodmyslitelně přesah péče od jedince k rodině, komunitě a společnosti. Sestry tedy v rámci svých sil mohou být rádci a podporovateli rodin pacientů, mohou šířit

informace o méně obvyklých diagnózách a být obhájeci pacientů ve společnosti, která na ně někdy pohlíží jako na okrajové a aktivně je nepodporuje, nebo dokonce omezuje jejich zajištění v oblasti sociální, finanční, medicínské, ergo-terapeutické apod. Neocenitelnou podporu pro pacienty, jejich rodiny a angažované zdravotníky nabízí v českém kontextu Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, která organizuje edukačně-rekondiční pobyty, vydává zpravodaj Archa, distribuuje praktické informační materiály a zprostředkovává kontakty na odborníky z oblasti neurologie, logopedie a dalších specializací.

## Perspektivy

Přestože je HCH jedním z nejvíce devastujících neurologických onemocnění a její výzkum přes desetiletí snah nepřinesl zatím zásadní zlom v klinicky úspěšné terapii, existují některé důvody pro naději. I když jde o onemocnění s nízkou prevalencí, je mu věnována poměrně velká pozornost výzkumných týmů v mnoha zemích a v současné době se formuje celosvětová výzkumná síť Enroll-HD. Ukazuje se rovněž, že onemocnění je alespoň částečně ovlivnitelné symptomatickou léčbou, životním stylem, tělesným cvičením a dalšími druhy rehabilitace. Skutečná manifestace nemoci není tedy úměrná jen genetické zátěži, ale i dalším okolnostem, z nichž část může pacient či jeho okolí ovlivnit. Vedle faktorů životního stylu a zatím jen díl-

cích možností medicínské intervence má však nadále zásadní význam kvalitní a aktivní ošetrovatelská péče, která je na jedné straně náročná, ale na druhé straně výsočně potřebná a hodnotná.

**Mgr. et Bc. Roman Adamczyk**

Ústav ošetrovatelství, Slezská univerzita v Opavě  
(roman.adamczyk@fvp.slu.cz)

## LITERATURA

BRACKENRIDGE, C. J. Relation of Occupational Stress to the Age at Onset of Huntington's Disease. *Acta Neurologica Scandinavica*, 1979, 60(5): 272–276. ISSN 0001-6314.

CRAUFURD, D., SNOWDEN, J. Neuropsychological and Neuropsychiatric Aspects of Huntington's Disease. In Bates, G., Harper, P., Jones, L., eds.: *Huntington's Disease*, p. 62–94. Oxford: Oxford University Press, 2002. ISBN 978-0-19-851060-4.

DUAN, W., et al. Dietary Restriction Normalizes Glucose Metabolism and BDNF Levels, Slows Disease Progression, and Increases Survival in Huntingtin Mutant Mice. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2003, 100(5): 2911–6. ISSN 0027-8424.

GLENN-MOLALI, N. H. Nourishment and Swallowing. In: Hoeman, S. P., ed.: *Rehabilitation Nursing – Process, Application, and Outcomes*. St. Louis: Mosby, 2002. ISBN 0-323-01190-X.

HARPER, P. S., JONES, L. Huntington's Disease: Genetic and Molecular Studies. In Bates, G., Harper, P., Jones, L., eds.: *Huntington's Disease*, p. 62–94. Oxford: Oxford University Press, 2002. ISBN 978-0-19-851060-4.

LINGZHI, L., BOR LUEN, T. Environmental Enrichment and Neurodegenerative Diseases. *Biochemical and Biophys-*

*ical Research Communications*, 2005, 334(2): 293–297. ISSN 0006-291X.

PIIRA, A., et al. A Multidisciplinary Intensive Rehabilitation Programme For Individuals With Huntington's Disease: Preliminary Results from the Pilot Project. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 2010, 81:A49. Supplement 1. ISSN 0022-3050.

ROSENBECK, J. C., JONES, H. N. *Dysphagia in Movement Disorders*. San Diego: Plural Publishing, 2009. ISBN 978-1-59756-228-7.

SCHOENSTADT, A. EMedTv [online]. 2006-11-30 [cit. 2011-07-07]. *Huntington's Disease Statistics*. Dostupné z WWW: <<http://nervous-system.emedtv.com/huntington's-disease/huntington's-disease-statistics.html>>.

SQUITIERI, F., et al. Juvenile Huntington's Disease: Does a Dosage-Effect Pathogenic Mechanism Differ from the Classical Adult Disease? *Mechanisms of Ageing and Development*, 2006, 127: 208–212. ISSN 0047-6374.

SQUITIERI, G. B., et al. L05 Huntexil (Pridopidine) Improves Voluntary Motor Function in Patients with Huntington's Disease: Results from the Phase 3 Study MermaiHD. *Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry*, 2010, 81:A49. Supplement 1. ISSN 0022-3050.

TREJO, A., et al. Assessment of the Nutrition Status of Patients With Huntington's Disease. *Nutrition*, 2004, 20(2): 192–196. ISSN 0899-9007.

WALKER, F. O. Huntington's Disease. *Lancet*, 2007, 369(9557): 218–228. ISSN 0140-6736.

ZINZI, P., et al. Effects of an Intensive Rehabilitation Programme on Patients with Huntington's Disease: a pilot study. *Clinical Rehabilitation*, 2007, 21: 603–613. ISSN 0269-2155.