

Huntington betegség – Betegtájékoztató

Mi az a Huntington betegség?

A Huntington betegség egy öröklődő genetikai betegség, melynek következtében akaratlan mozgások jelentkeznek a test vázizomzatának különböző részeiben, a szellemi működésben hanyatlás áll be, gyakran hangulatzavar (depresszió) jelentkezik. A betegség nem érinti a szívizmot és a belső szervekben található automatikusan működő ún. simaizmokat. A betegséget George Huntingtonról nevezték el, aki részletesen ismertette 1872-ben a betegség egy családon belül generációkon átívelő öröklődő jellegét a betegség tüneteinek részletes leírásával. Előfordulási gyakorisága 100 ezer emberből kb. 5-10, férfiak és nők között nincs különbség, mindkét nem egyaránt érintett. A betegséget Huntington choreának (ejtsd: kórea) is nevezik.

Milyen tüneteket okoz a betegség?

A betegség jellemzően a középkorúak betegsége, a tünetek 40-50 éves korban válnak nyilvánvalóvá. Ekkor jelentkeznek a test különböző részein akaratlan rándulások az izmokban, melyek, ha a test nagyobb részére is kiterjednek, táncoló mozgásra emlékeztetnek. Innen kapta ez a mozgás a vitustánc nevet. Különböző viselkedésben bekövetkező változások az akaratlan izommozgásokat akár évtizedekkel is megelőzhetik. Ilyenek a depresszió, ingerlékenység, szorongás, kényszeressé válás. Ezek azonban önmagukban nem utalnak a Huntington betegségre, attól függetlenül is gyakran előfordulnak. A betegségre az akaratlan mozgások megjelenése hívja fel a figyelmet, melyhez később az érzelmek kifejezésének nehézsége, beszéd- és nyelészavar társul. A nyelészavar az akaratlan túlmozgásokkal együtt testsúlyvesztést eredményez. A betegség előrehaladtával a magasabb szellemi teljesítmény, tervezés, lényeglátás, gondolatársítás, memória, tájékozódás is károsodnak. A test izmaiban merevség, koordinációs és egyensúlyzavar lépnek fel. A betegség túlélése kialakulását követően kb. 20 év. Az élettartamot a szövődmények (pl. balesetek, tüdőgyulladás) rövidítik meg. Az esetek kis százalékában a betegség fiatal korban (21 éve előtt) jelenik meg, gyorsabb lefolyású. Az akaratlan túlmozgás itt kevésbé jellemző, a fiatalkori típust a merev mozgásszegénység, epilepsziás rohamok is gyakoriak (Westphal variáns).

Miért alakul ki a betegség?

A betegség a Huntingtin génben bekövetkező hiba következtében alakul ki. A Huntingtin gén kódolja a hasonló nevű huntingtin fehérjét. A génben bekövetkező hiba azt eredményezi, hogy nem normális szerkezetű huntingtin fehérje keletkezik, mely így nem tudja ellátni a feladatát a sejtműködésben, így a sejt pusztulásához vezet. A szervezet különböző típusú sejtjei károsodnak, a fő tünetekért azonban az agyban található idegsejtek károsodása felelős. A betegség ún. autoszómális domináns módon öröklődik, ami azt jelenti, hogy a beteg és gyermeke nemétől függetlenül a génhiba 50%-os valószínűséggel öröklődik át (adódik tovább) minden utódba. A génhiba újonnan is kialakulhat valakiben, akinek a szülei ezt a hibát nem hordozzák, és nem szenvednek a Huntington betegségben. Egy beteg szülőnek lehet négy egészséges gyermeke, de lehet mind a négy beteg is (az 50%-os valószínűség minden egyes utódra külön-külön, a többiektől függetlenül vonatkozik). A génhiba nagyságától függően a betegség kezdete és

lefolyása különböző lehet. Az utódokban a betegség a szülőkéhez hasonló lefolyása valószínűsíthető. Korábbi kezdet és súlyosabb tünetek előfordulhatnak (ilyenkor a génhiba nagysága nőtt az utódban).

Hogyan diagnosztizálható a betegség?

A betegség klinikai gyanú esetén génvizsgálattal diagnosztizálható. A génvizsgálatot bármilyen szövetből el lehet végezni, leggyakrabban vért használunk. A diagnózishoz egy vérvétel elegendő. A génvizsgálat magzattól, születés előtt is elvégezhető, így az eredmény függvényében a szülők dönthetnek a magzat megtartásáról. A vizsgálatot ilyen esetben a terhesség minél korábbi szakaszában, de mindenképp az első trimeszterben kell elvégezni. A genetikai vizsgálat egy harmadik típusa az ún. tünetmentes szűrés. Azt olyan nagykorú kérheti, akinek szülője Huntington betegséggel diagnosztizált. A vizsgálattal megállapítható, hogy örökölte-e a génhibát, ki fog-e alakulni a betegség. Minden genetikai vizsgálatot - jogszabály által előírt módon- genetikai tanácsadásnak kell megelőznie, melynek során részletesen meg kell beszélni az adott vizsgálat előnyeit, hátrányait, lehetséges következményeit. Az eredmény is csak genetikai vizsgálat keretében, négy szemközt közölhető. Genetikai diagnózis elvégzésére Magyarországon két helyen, Pécsen és Budapesten, intézetünkben van lehetőség.

Hogyan kezelhető a betegség?

A Huntington betegségnek jelenleg nem ismert oki kezelése. A különböző tünetek intenzitásának, súlyosságának csökkentésére azonban van lehetőség. A tetrabenazin hatóanyagot jó hatáserővel alkalmazzuk a túlmozgások csökkentésére. A különböző hangulat és viselkedészavarok pszichiátriai gyógyszerekkel kezelhetők. A nyelési zavar következtében fellépő elégtelen táplálékbevitelt teljes értékű tápszeres kiegészítéssel, súlyosabb esetben a gyomorba helyezett –akár a beteg, akár a hozzátartozó számára jól kezelhető- kanüllel (PEG- perkután endoszkópos gasztrosztómia) lehet biztosítani. A beszéd nehezítettségben logopédus lehet a beteg segítségére. Egyensúlyzavar, járási, higiéniés ellátási nehézség esetén különböző gyógyászati segédeszközök használata nyújthat segítséget. A betegség előrehaladtával szükség lehet a páciens gondnokság alá vételére (ahol a kijelölt gondnok- általában családtag- átveszi a páciensről a döntési jogkört).

Huntington Disease Network- esély a gyógyszerkutatásban

Intenzív kutatás folyik a célból, hogy a betegség gyógymódját megtalálják. Szinte folyamatosan próbálnak ki különböző hatóanyagokat. Intézetünk hosszas tárgyalást követően 2016-ban csatlakozik a Huntington Betegség Hálózatához (Huntington Disease Network-HDN). A HDN egy orvosi kezdeményezés kapcsán létrejött hálózat, melyet különböző, Huntington betegek kezelésében nagy szakértelemmel bíró centrumok alkotnak. A betegeket rendkívül részletes kérdőív és orvosi vizsgálat alapján felmérik és követik, melynek egyik célja, hogy amennyiben lehetőség van a betegség kezelésére hatóanyag kipróbálására, ezek a betegek – amennyiben szeretnének - könnyen részt vehessenek benne.