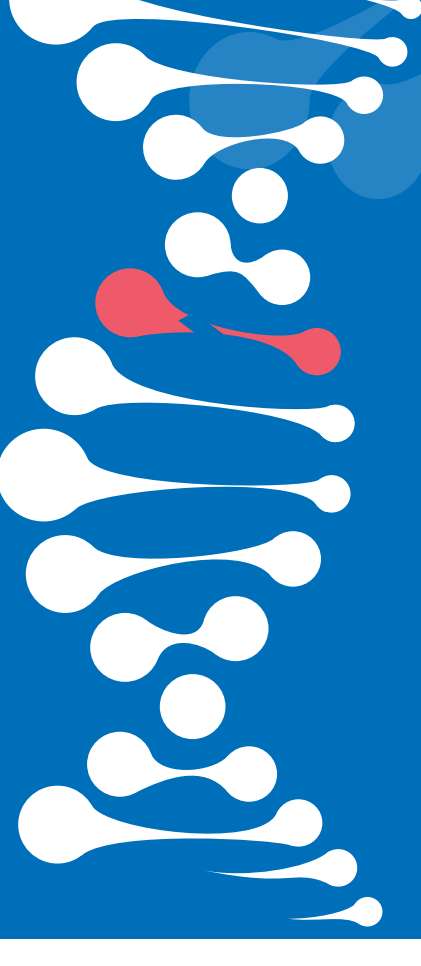


Rzut oka na chorobę Huntingtona



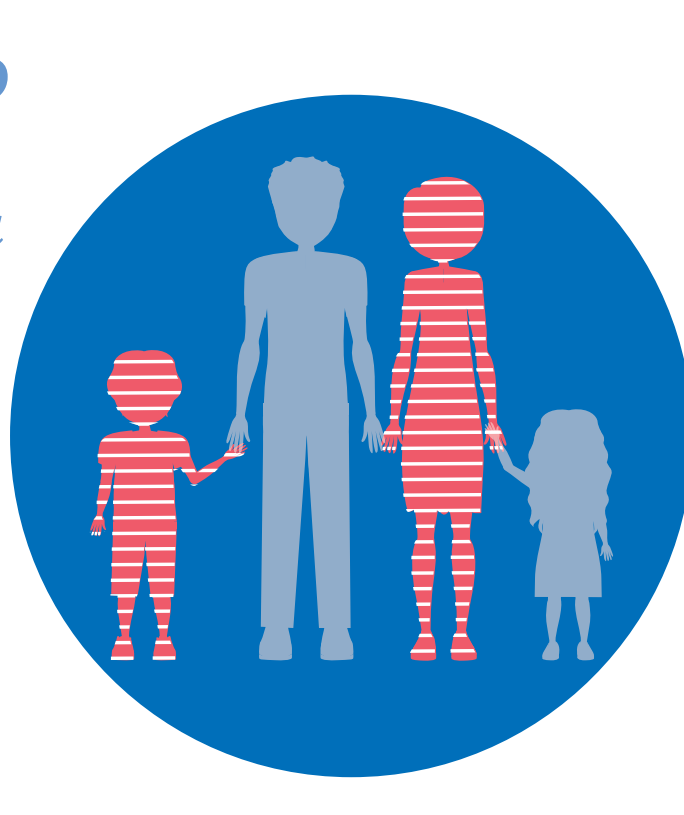
Choroba Huntingtona (ang. Huntington's disease, HD) to rzadkie, uwarunkowane genetycznie schorzenie neurodegeneracyjne, które zaburza codzienne funkcjonowanie, na przykład w zakresie poruszania się czy myślenia. Wywiera wyniszczający wpływ na każde pokolenie; obecnie nie ma sposobu pozwalającego zapobiec progresji choroby, spowolnić ją lub zatrzymać¹.



Przyczyną HD jest zmiana (mutacja) w pojedynczym genie kodującym huntingtynę (HTT), która powoduje tworzenie się toksycznego (zmutowanego) białka huntingtyny (mHTT)².

U każdego pacjenta z HD istnieje ryzyko 50/50, że jego dzieci odziedziczą wadliwy gen HTT³.

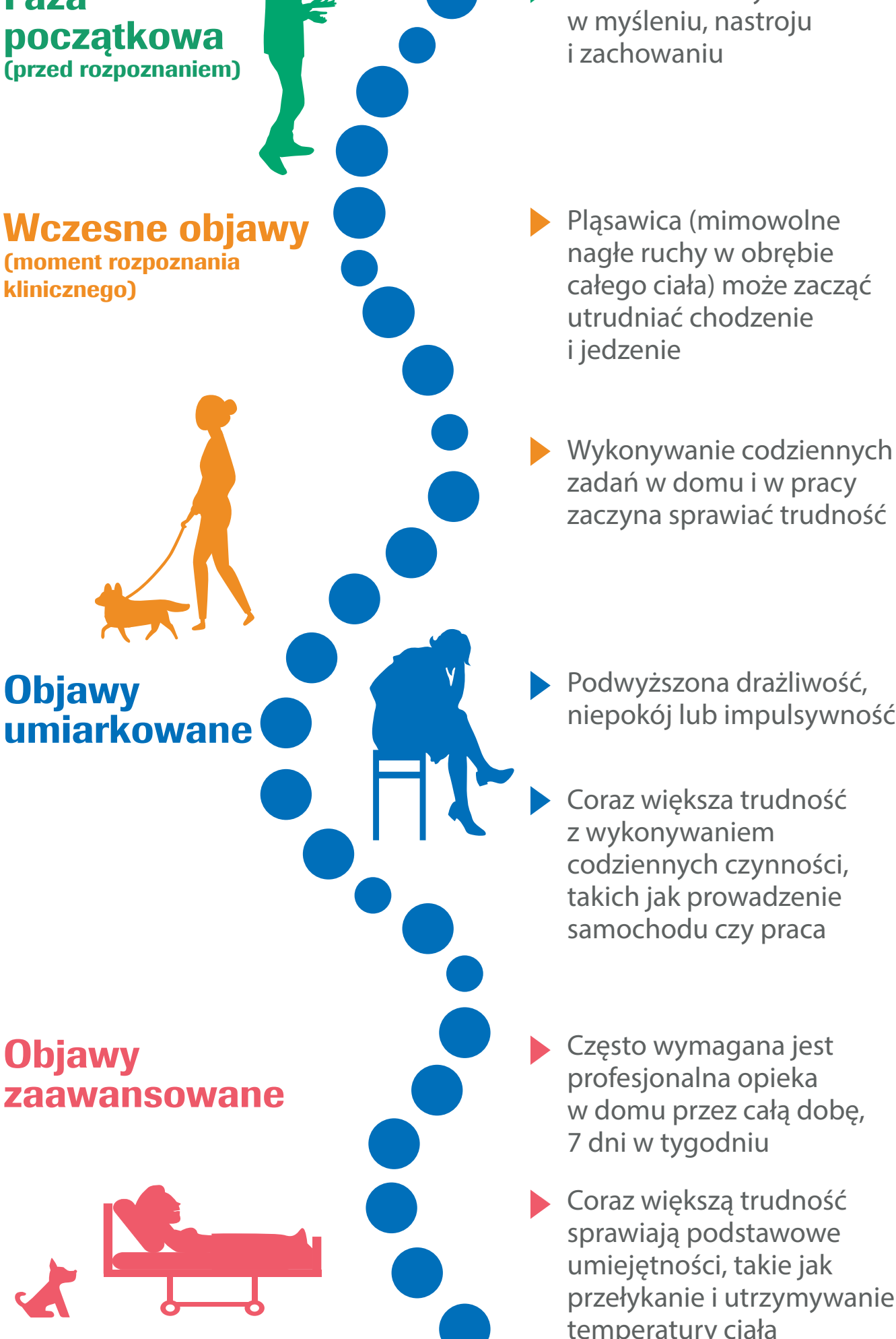
Wywołuje to niepokój i stres u osób z HD oraz ich krewnych⁴, którzy widzą, w jaki sposób choroba wpływa na życie ich bliskich, i zastanawiają się, czy nie powinni sami przebadać się na obecność wadliwego genu.



HD dotyka w przybliżeniu 1 na 10 000 osób^{5-9*}, w równym stopniu kobiety i mężczyzn¹⁰.

W jaki sposób HD wpływa na życie codzienne^{11,12,13}?

Objawy HD zwykle pojawiają się w wieku od 30 do 50 lat¹⁴.



Choroba wywiera wpływ na 10 członków rodziny i opiekunów każdego chorego na HD⁴.



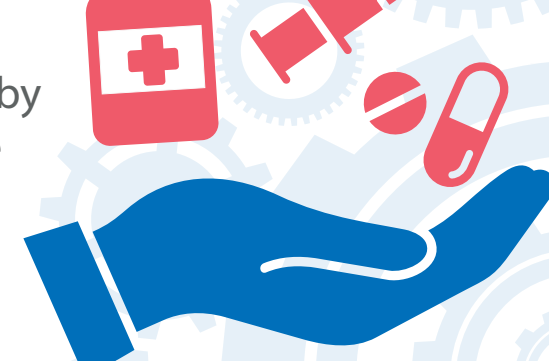
Tygodniowo opiekunowie poświęcają przeciętnie



42 godziny¹⁵ - to praca na pełny etat!

Obecnie dostępne leczenie HD

Mimo że stale prowadzone są badania, nie ma obecnie żadnych zatwierdzonych metod leczenia, które spowalniają, zatrzymują lub odwracają postęp choroby Huntingtona¹⁶. Aktualnie dostępne terapie skupiają się na łagodzeniu objawów, ułatwianiu funkcjonowania i optymalizacji jakości życia¹⁶.



Jednak osoby chore na HD, ich opiekunowie i bliscy podejmują działania poprzez:

- Zwiększanie świadomości społeczeństwa na temat HD
- Tworzenie grup wsparcia dla chorych i ich rodzin
- Uczestniczenie w spotkaniach społecznościowych i naukowych
- Współpraca z ośrodkami klinicznymi wspomagającą ich badania

Firma Roche aktualnie prowadzi badania eksperymentalnej metody leczenia, której celem jest zmniejszenie ilości toksycznego białka huntingtyny w organizmie.

*Średnia wyliczona na podstawie pięciu przytoczonych źródeł.

Piśmiennictwo
1. NHS Choices. Huntington's disease: Overview. [Internet; zacytowano: luty 2019]. Dostępne pod adresem: <https://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/>.
2. National Institute of Health (NIH). Huntington disease. [Internet; zacytowano: luty 2019]. Dostępne pod adresem: <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. Psychiatr. 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. Sierpień 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; zacytowano: luty 2019]. Dostępne pod adresem: <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; zacytowano: luty 2019]. Dostępne pod adresem: <https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology/fullarticle/778574>.
13. Ross CA, et al. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. Nat Rev Neurol. 2014; 10:204-216.
14. Roos RS, 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; zacytowano: luty 2019]. Dostępne pod adresem: <https://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/treatment/>.