



Boala Huntington: Date esențiale pentru pacienți

CE ESTE?

Boala Huntington (BH) este o boală cronică, neurodegenerativă a creierului. Asta înseamnă, că celulele nervoase din creierul dvs. se descompun în timp. Boala începe, de obicei, între 30 și 50 de ani, dar poate începe și mai devreme. BH vă afectează:

- Mișcarea
- Comportamentul
- Gândirea, înțelegerea, învățarea, reamintirea
- Personalitatea

Cel mai frecvent simptom este mișcarea pe care nu o puteți controla, numită coree. Coreea cauzează mișcări asemănătoare unui dans. Alte probleme de mișcare pot include problemele cu vorbirea și mersul.

Este posibil să resimțiți, de asemenea, și aceste simptome:

- Pierderea memoriei, concentrare slabă, probleme în executarea unor sarcini, probleme de control al pornirilor
- Depresia și lipsa de interes
- Tulburări de somn
- Probleme sexuale
- Dificultăți la înghițire
- Căderi

În primii ani de boală, ușoare modificări mentale, emoționale și de comportament, pot surveni înaintea simptomelor fizice, mai evidente.

CARE ESTE CAUZA?

BH este cauzată de expansiunea unei părți a unei gene. Această expansiune accentuează pierderea de celule nervoase din creier. Cu cât se repetă mai mult expansiunea, cu atât mai devreme începe BH. Diagnosticul se confirmă prin testarea genetică pentru această genă anormală.

BH se moștenește. În general, moștenim seturi de gene - o genă de la mamă și una de la tată. Pentru a dezvolta BH, este suficient să moșteniți gena anormală de la unul dintre părinți. Dacă unul dintre părinți are gena anormală, atunci fiecare copil are o șansă de 50% să moștenească BH. Uneori, moștenirea genei poate să nu fie evidentă, cum este în cazurile în care părinții mor înainte ca boala lor să se fi declanșat.

EXISTĂ UN TRATAMENT?

În prezent nu există nici un tratament care să poată încetini sau opri boala. BH este incurabilă în momentul de față, dar există medicamente care pot ameliora unele simptome. Aceste

medicamente pot ajuta la îmbunătățirea mișcărilor, a depresiei și a comportamentului. Pentru informații cu privire la opțiunile de tratament medicamentos, adresați-vă medicului dvs. neurolog.

ESTE BOALA HUNTINGTON DIAGNOSTICATĂ GREȘIT VREODATĂ?

În stadiile incipiente, BH ar putea fi dificil de diagnosticat, mai ales dacă nu cunoașteți istoricul familiei dumneavoastră. Acest lucru se datorează faptului că simptomele sunt complexe și variază de la un pacient la altul. La început, unele simptome, cum ar fi depresia, pot fi mai evidente decât coreea. Odată ce coreea este evidentă, puteți beneficia de o evaluare și testare genetică pentru a primi diagnosticul.

LA CE MĂ POT AȘTEPTA DACĂ SUFĂR DE BH?

Pe măsură ce boala va progresa, se vor agrava următoarele probleme:

- Intensificarea mișcărilor necontrolate
- Modificări de gândire, înțelegere, învățare și amintire
- Schimbările mentale, emoționale și de comportament.

Este posibil să aveți dificultăți la vorbire și înghițire. Încercarea poate deveni un motiv de îngrijorare. În plus, se pot intensifica tulburările emoționale, depresia întâlnindu-se frecvent. Alte modificări de comportament pot include:

- Lipsă de interes sau grijă
- Comportament antisocial
- Dezorientare
- Încăpățănare

Frecvent, pacienții se simt frustrați când își dau seama că pierd treptat abilitățile lor fizice și mentale. Aceștia nu mai pot îndeplini sarcinile obișnuite pe care le făceau. În ultimile stadii ale bolii, este posibil ca pacienții să mai înțeleagă încă rutina zilnică și să mai recunoască oameni. Cu toate acestea, este posibil ca aceștia să nu se mai poată îngriji. Pacienții cu BH pot necesita îngrijire continuă (24/7), pe măsură ce își pierde capacitatea de a vorbi, mânca, merge, și de a-și controla intestinul și vezica urinară. În cele din urmă, boala poate conduce la sufocare, pneumonie, sau la o altă boală care poate pune capăt vieții unui pacient.

Adresați-vă medicului dvs. neurolog pentru cele mai potrivite opțiuni de tratament pentru dvs.