

Witold Sołtan¹,
Ewa Gołębowska²,
Janusz Limon^{3, 4}

¹Oddział Neurologii Szpitala im. Św. Adalberta
w Gdańsku

²Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
— Pomorska Grupa Wsparcia

³Katedra i Zakład Biologii i Genetyki Gdańskiego
Uniwersytetu Medycznego w Gdańsku

⁴Poradnia Genetyczna Uniwersyteckiego
Centrum Medycznego w Gdańsku

Choroba Huntingtona — trzy punkty widzenia

Huntington Disease — three points of view

STRESZCZENIE

Choroba Huntingtona (HD) jest przewlekłą neurodegeneracyjną chorobą wywołaną przez mutację polegającą na wystąpieniu zwiększonej liczby kopii trzech nukleotydów CAG w genie *IT15*. W konsekwencji powstaje nieprawidłowe poliglutaminowe białko Htt, które nieodwracalnie uszkadza neurony, głównie w jądrach podstawy mózgu. Chorobę Huntingtona dziedziczy się autosomalnie dominująco i cechuje ją wysoki stopień penetracji. Objawy kliniczne HD dotyczą zaburzeń ruchowych, funkcji poznawczych, zachowania i emocji. Ze względu na rzadkie występowanie HD oraz niecharakterystyczne objawy początkowe, stanowi ona wyzwanie dla lekarzy wielu specjalności, szczególnie rodzinnych, a także psychologów i pracowników opieki socjalnej. W niniejszej pracy HD przedstawiona jest z punktu widzenia genetyka klinicznego, neurologa oraz członka rodziny, gdzie od pokoleń występuje HD. Podkreśla się szczególną rolę lekarzy rodzinnych w rozpoznawaniu HD, gdyż wychwycenie pierwszych objawów jest ważne z uwagi na możliwości włączenia leczenia objawowego, co może w znaczący sposób wpływać na jakość życia pacjenta i jego rodziny. Niezwykle ważna jest także ich współpraca ze specjalistami z zakresu neurologii i psychiatrii oraz psychologiem — tutaj lekarz rodzinny występuje jako koordynator działań wielu specjalistów.

Forum Medycyny Rodzinnej 2011, tom 5, nr 2, 108–114

słowa kluczowe: choroba Huntingtona, mutacja CAG, lekarz rodzinny

ABSTRACT

Huntington's disease (HD) is a progressive, neurodegenerative disease inherited as an autosomal dominant trait caused by unstable trinucleotide CAG repeat expansion in the *IT15* gene. That expand produces a polyglutamine repeat in the Huntington protein (Htt) that leads to the degeneration of neurons preferentially in the striatum and cortex. Clinically HD is characterized by a triad of motor, cognitive, and psychiatric symptoms. The disease is rare in general population and many individuals with early HD have few, if any, signs on examination. For these reasons HD constitutes a great challenge for

Adres do korespondencji:

prof. dr hab. n. med. Janusz Limon
Katedra i Zakład Biologii i Genetyki GUMed
ul. Dębinki 1, 80–211 Gdańsk
tel.: (58) 349–15–31, faks: (58) 349–15–35
email: jlimon@gumed.edu.pl

doctors of different specialities, especially for family specialists, psychologists and social welfare workers. The aim of present paper is to present HD from the perspective of three persons: clinical geneticist, neurologist and a person from a family suffering from the many generation HD. The particular role of family specialists in early HD diagnosis is stressed because it may help in early symptomatic treatment which will improve the quality of life of patients and their families. Extremely important is the cooperation between family doctors and neurologists and psychologists — in this case the family doctors play the role of coordinators of decisions and actions of many doctors of different specialities.

Forum Medycyny Rodzinnej 2011, tom 5, nr 2, 108–114

key words: Huntington disease, CAG mutation, family doctor

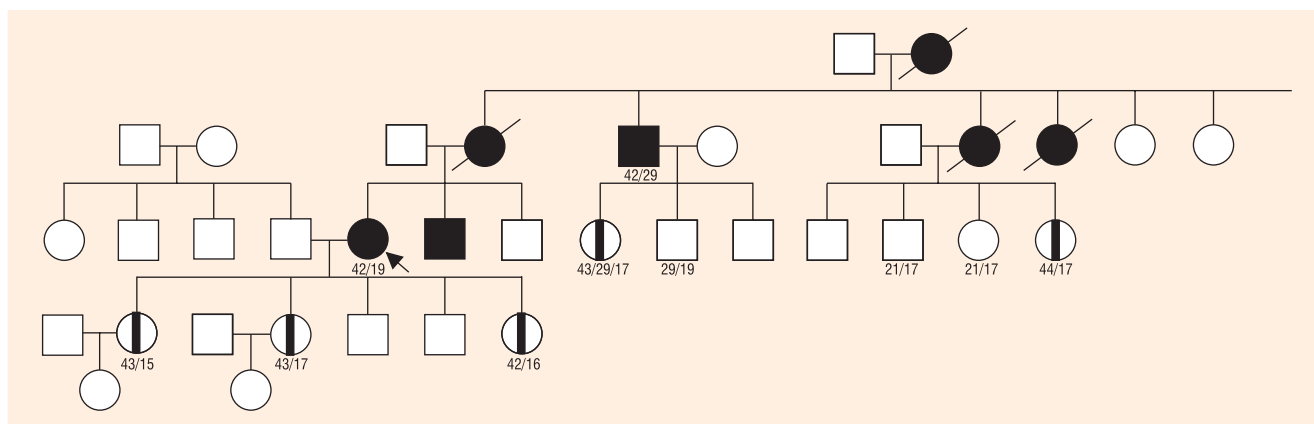
Choroba Huntingtona jest autosomalną dominującą chorobą genetyczną — ryzyko przekazania przez chorego uszkodzonego genu potomstwu wynosi 50%

WSTĘP

Nazwa choroby pochodzi od nazwiska lekarza George'a Huntingtona, który opisał ją w 1872 roku. Jest to choroba dziedziczna, a więc występuje rodzinnie i niekiedy choruje równocześnie wielu członków rodziny, którzy wymagają złożonej opieki wielu specjalistów (ryc. 1). Mimo że choroba Huntingtona (HD, *Huntington disease*) staje się coraz bardziej znana lekarzom i ogółowi społeczeństwa, to pacjenci z tą przewlekłą postępującą neuropsychiatryczną chorobą stanowią poważne wyzwanie nie tylko dla specjalistów, takich jak lekarz rodzinny, neurolog, psychiatra czy genetyk kliniczny, ale tak-

że dla fizjoterapeutów, psychologów, pielęgniarek i pracowników opieki społecznej. Wynika to z niskiej częstości występowania tej choroby (5–10 osób na 100 000 populacji ogólnej), a tym samym małej znajomości jej objawów przez lekarzy, a także z trudności diagnostycznych związanych ze złożonością objawów choroby pojawiających się w różnych okresach życia pacjentów [1].

Celem autorów artykułu — lekarza neurologa, lekarza genetyka klinicznego oraz przedstawiciela rodziny, gdzie od pokoleń występuje HD — jest przedstawienie tej choroby jako złożonego problemu naukowego, lekarskiego i rodzinnego.



Rycina 1. Rodzowód przedstawiający rodzinę J. z chorobą Huntingtona (HD). Kwadraty oznaczają mężczyzn, a kółka kobiety. Zaczernione symbole oznaczają osoby z objawami HD, a z czarnym paskiem osoby bezobjawowe z mutacją. Podana jest liczba powtórzeń CAG w genie IT15 („/” oznacza zgon chorego). Strzałka wskazuje na probanta, to znaczy osobę, od której rozpoczęto analizę rodowodu. Diagnostyka molekularna została wykonana w Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie (dr W. Krysa)



**Wielu członków rodziny
HD nie decyduje się na
wykonanie testu
genetycznego**

PATOGENEZA CHOROBY

Choroba genetycznie uwarunkowana powstaje w wyniku uszkodzenia genu (mutacji genu). Geny zbudowane są z kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA), który składa się z czterech „cegiełek”, czyli zasad, określanych jako A (adenina), T (tymina), G (guanina) i C (cytozyna). Każda z nich w połączeniu z cukrem i kwasem fosforowym tworzy tak zwany nukleotyd. Odcinki DNA, czyli geny, kodują białka i każdy aminokwas wchodzący w skład białka kodowany jest przez trójkę nukleotydów. Tak więc prawie każda mutacja powoduje zaburzenia w sekwencji aminokwasów w łańcuchu białkowym i w konsekwencji prowadzi do zmiany struktury i funkcji tego białka.

Choroba Huntingtona jest autosomalnie dominująco uwarunkowaną chorobą genetyczną. Oznacza to, że zmutowany gen *IT15* wywołujący tę chorobę zlokalizowany jest w chromosomie autosomalnym, a konkretnie w chromosomie 4p16.3, a ryzyko przekazania genu potomstwu wynosi 50%, niezależnie od płci. Gen ten koduje białko — huntingtynę (Htt) — i istota uszkodzenia tego genu polega na tym, że w jego strukturze zwiększa się liczba powtarzalnych sekwencji trzech nukleotydów CAG. Uważa się, że u osób zdrowych występuje do 35 kopii CAG. Natomiast występowanie 36 lub większej liczby powtórzeń wiąże się z wystąpieniem choroby. Powoduje to powstawanie nieprawidłowej Htt, która gromadząc się w neuronie, uszkadza go, doprowadzając do jego śmierci. W zależności od lokalizacji tych uszkodzeń w różnych strukturach mózgu (a dotyczy to głównie jądra ogoniastego, skorupy i gałki bladej, wzgórze i istoty białej) u chorego dochodzi do zaburzeń psychicznych, ruchów płasawicznych, depresji i postępującego otępienia. A zatem objawy kliniczne dotyczą zaburzeń ruchowych, funkcji poznawczych, zachowania i emocji. Nozologicznie bardziej właściwym określeniem jest HD niż płasawica Huntingtona (ta-

kie określenie można spotkać nawet w bieżącej literaturze neurologicznej z uwagi na większy zakres pojęciowy). Średni wiek zachorowania przypada na około 40. rok życia, a większość zachorowań występuje w przedziale czwartej i szóstej dekady życia. Istnieje również młodzieńcza, bardzo dramatycznie przebiegająca postać choroby, tak zwana postać Westphala, stanowiąca 5–10% zachorowań występujących przed 20. rokiem życia.

Nie wiadomo, co powoduje zwielokrotnienie CAG w genie *IT15* i dlatego w komórkach mózgu, a nie w innych tkankach, prowadzi do tak dramatycznych zmian funkcji poliglutaminowego Htt [2]. Zwielokrotnienie trójek różnych nukleotydów nazywane jest mutacją dynamiczną i istnieje wiele innych chorób, w tym neurodegeneracyjnych, wywołanych takimi mutacjami, ale już innych trójek nukleotydowych (np. ataksja rdzeniowo-mózdkowa).

Chociaż wiek zachorowania koreluje z liczbą powtórzeń CAG, to znaczy im więcej tych powtórzeń, tym wcześniejszy jest wiek zachorowania, wiadomo, że nawet w rodzinie istnieją duże różnice w wieku zachorowania u osób z mutacją tego genu. Dlatego też trwają poszukiwania innych genów, których warianty mogą mieć modyfikujący wpływ na stopień ekspresji genu HD, a tym samym na wiek zachorowania, rodzaj objawów czy stopień ich nasilenia i czas trwania. Na przykład wykazano, że zmienność genu kodującego podjednostki NR2A receptora glutaminowego (*GRIN2A*), koaktywatora transkrypcyjnego CA150 (*TCERG1*) wiąże się różnicami w wieku zachorowania [3]. Okazuje się także, że u kobiet z wariantem (CC) tej podjednostki, w okresie przedmenopauzalnym pierwsze objawy choroby pojawiają się później w porównaniu z kobietami z innymi wariantami tego genu. Kolejnym przykładem jest wykazanie, że zaburzona funkcja mitochondriów komórkowych spowodowana zmianami w genach mtDNA oraz wewnątrzkomórkowe stężenie ATP mogą modyfikować obraz choroby i mieć

wpływ na wiek zachorowania [4]. Przewidywanie wieku zachorowania na podstawie liczby powtórzeń CAG jest zatem ograniczone, choć obserwuje się pewną zależność wystąpienia początków choroby w podobnym czasie u członków tej samej rodziny.

TESTY GENETYCZNE

O ile wykonanie testów genetycznych jest konieczne do rozpoznania choroby u osoby z objawami klinicznymi HD, to wielu członków rodziny, potencjalnych nosicieli zmutowanego genu, nie decyduje się na wykonanie testu. Powody takich decyzji są bardzo indywidualne, na przykład jednym z nich jest brak możliwości powstrzymania wystąpienia choroby u nosicieli uszkodzonego genu albo lęk i obawa życia z piętnem przyszłej choroby. Jednakże wiele osób chce wiedzieć, czy są nosicielami uszkodzonego genu — często są to rodzice, którzy niepokoją się o swoje dzieci, albo młode osoby, które chcą mieć potomstwo. Jeszcze inni chcą uporządkować swoje sprawy rodzinne, zawodowe, majątkowe czy ubezpieczeniowe. W Polsce testy genetyczne HD wykonywane są bezpłatnie, o ile skierowanie wystawione jest przez specjalistę, w tym także lekarzy z ośrodka *European Huntington's Disease Network* (EHDN; na końcu artykułu podano pełne dane tej organizacji).

JAK ROZPOZNAĆ CHOROBE HUNTINGTONA?

Początek choroby jest zazwyczaj niezauważalny. Zapewne jak i w innych procesach neurozwyrodnieniowych musi wystąpić pewien efekt masy krytycznej, to znaczy uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego takiego stopnia, które spowoduje brak możliwości kompensacyjnych mózgu. Pierwsze objawy HD, najczęściej niepowodujące niepokoju chorego i jego otoczenia, można ujawnić w dokładnym ukierunkowanym badaniu już około 5 lat przed dokonaniem ostatecznego rozpoznania.

Najwcześniejszymi objawami choroby mogą być: spadek masy ciała pomimo pra-

widłowej diety, niewielkie zaburzenia psychiczne, zaburzenia osobowości i niewielkie deficyty ruchowe. Powyższe objawy nie są w najmniejszym stopniu patognomoniczne, chyba że występują u członka rodziny obciążonej występowaniem HD.

Na wolniejszą progresję choroby wskazują następujące obserwacje lekarzy: późny początek choroby, większa masa ciała pacjenta, brak depresji na początku zachorowania i mniejszy deficyt intelektualny wykazany w badaniu neuropsychologicznym. Natomiast szybszy rozwój choroby jest obserwowany u osób z wczesnym początkiem objawów oraz wśród nosicieli, niezależnie od płci, którzy odziedziczyli zmutowany gen od ojca. Zaobserwowano bowiem, że u chorego mężczyzny w procesie spermatogenezy może dochodzić do zwiększania się liczby kopii CAG w DNA komórek rozrodczych.

Symptomatologia choroby jest bogata, uwarunkowana zarówno zaburzeniami sfery ruchowej, zespołami i objawami psychiatrycznymi, jak i postępującym otępieniem. Objawy neurologiczne stanowią ruchy mimowolne o charakterze płasawicznym uogólnione i ogniskowe, na przykład powodujące zaburzenia artykulacji i połykania, niemożność utrzymania wysuniętego z ust języka oraz utrzymania stałego nasilenia uścisku ręki (tzw. objaw dojarki). Ponadto pojawiają się objawy pozapiramidowe, takie jak mioklonie, wokalizacje przypominające tiki wokalne, spowolnienie ruchowe, sztywność mięśni, ruchy dystoniczne i zaburzenia postawy oraz objawy piramidowe — klonus, spastyczność mięśni, objaw Babińskiego, zaburzenia chodu równowagi i koordynacji wiodące do upadków, dyzartria — zaburzenia rytmu mowy i hipofonia, dysfagia i zaburzenia ruchów gałek ocznych.

Objawy psychiatryczne są różnorodne i polegają na zaburzeniu osobowości i zachowania, wzmożonej labilności emocjonalnej, drażliwości, apatii, abulii, zachowania agresywnego i autoagresywnego, zaburzeń afek-



Najwcześniejszymi objawami HD mogą być: spadek masy ciała, niewielkie zaburzenia psychiczne i osobowościowe oraz niewielkie deficyty ruchowe



Na wolniejszy rozwój choroby wskazują: późny początek objawów, większa masa ciała, brak depresji i mniejszy deficyt intelektualny



**Największą rolę
w diagnostyce odgrywa
dokładny wywiad
rodzinny w kierunku
występowania zaburzeń
ruchowych, depresji
i objawów
schizofrenopodobnych
oraz samobójstw**

tywnych (> 40%) zwykle pod postacią depresji, rzadziej stanów maniакаlnych, myśli i tendencji samobójczych oraz dokonane samobójstwa. Pojawiające się psychozy są zwykle o obrazie paranoidalnym, zaburzenia urojeniowo-omamowe (ok. 30%, 3–6% objawy podobne są do schizofrenii), zaburzenia obsesyjno-kompulsywne oraz zaburzenia lękowe. Symptomatologia zaburzeń funkcji poznawczych zawiera zaburzenia funkcji wykonawczych związane z apatią, zaburzenia pamięci operacyjnej uwagi, trudności z zapamiętywaniem nowych informacji (po odroczeniu — poprawa po udzieleniu podpowiedzi i w próbie rozpoznania), trudności z wydobyciem informacji z pamięci autobiograficznej bez gradientu czasowego, co jest z kolei charakterystyczne dla choroby Alzheimera oraz zaburzenia pamięci proceduralnej i zaburzenia przestrzenne. Natomiast stosunkowo lepiej zachowane są funkcje językowe i pamięć semantyczna. Wśród zaburzeń funkcji poznawczych szczególnie miejsce mają zaburzenia funkcji wykonawczych — polegających na kategoryzacji oraz selekcji informacji, generowaniu celu działania, planowaniu, inicjowaniu działania, monitorowaniu przebiegu działania (błędy) — oraz zmiana nastawienia strategii działania [5].

W procesie diagnostycznym największą rolę odgrywa dokładny wywiad rodzinny oraz szczególne zwrócenie uwagi na występowanie zaburzeń ruchowych, przewlekłych zaburzeń depresyjnych i schizofrenopodobnych oraz samobójstw. Istnieją też sytuacje specyficzne — przedwczesna śmierć, brak kontaktów rodzinnych czy też adopcja dziecka, które powodują znaczącą trudność czy wręcz uniemożliwiają sporządzenie rodowodu pacjenta. Diagnoza ostateczna stawiana jest na podstawie wyniku molekularnego badania potwierdzającego obecność nieprawidłowego genu *IT15*.

Różnicowanie chociażby osiowego objawu hiperkinety, jaką jest płasawica, wymaga uwzględnienia szerokiego spektrum

schorzeń. Sporadycznie występujące płasawice są najczęściej spowodowane lekami, zaburzeniami immunologicznymi, infekcjami, chorobami naczyniowymi mózgu, zaburzeniami hormonalnymi oraz ciążą. Z kolei do uwarunkowanych genetycznie innych płasawic należą: równie rzadko występujące schorzenia podobne do HD typu 1–4; łagodna rodzinna płasawica (BHC); napadowa choreoatetoza; napadowa dyskineza; choroba Wilsona; neuroakantocytoza; zaniki jądra zębatego, jądra czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego (DRPLA, *dentatorubral-pallidolusian atrophy*); zespół McLeoda; różne typy ataksji rdzeniowo-mózdkowej (SCA1-3, SCA17); ataksja-teleangiektazja; zwyrodnienie związane z kinazą pantotenianową; zespół Lesch-Nyhana i choroba Leigha oraz choroby wywołane mutacjami w mitochondrialnym mtDNA (mitochondriopatie).

Objawami, na które należy zwracać uwagę, są zaburzenia zachowania i emocji z dominującymi zaburzeniami depresyjnymi oraz zespoły urojeniowo-omamowe w okresie przedruchowym choroby. Udokumentowano, że wczesnymi zaburzeniami ruchowymi są zaburzenia gałkoruchowe. Wydłużenie latencji dowolnych sakad (szybkich ukierunkowanych ruchów — spojrzenia) jest jednym z najwcześniejszych objawów choroby. Występują również zaburzenia ciągłego ruchu gałek ocznych, który jest często zaburzony przez „wtrącane” sakady. Charakterystyczne dla choroby są również zaburzenia oczopląsu optokinetycznego, początkowo zwykle pionowego, a następnie również poziomego. Ruchy płasawicze mogą przypominać grymasy, tiki, manieryzmy — początkowo są niestałe i raczej zlokalizowane, często powodują niezgrabność ruchów celowych. Jednym z najbardziej patognomicznych objawów jest niemożność utrzymania języka wyciągniętego z ust oraz utrzymania stałego nasilenia uścisku ręki. Rozwój otępienia w młodym i średnim wieku może też stanowić symptom

ostrzegawczy, szczególnie gdy w profilu zaburzeń funkcji poznawczych dominują zaburzenia funkcji wykonawczych. Zwrócić też należy uwagę na znaczący brak świadomości objawów choroby wśród pacjentów. Najnowsze wyniki badań neuropsychologicznych wskazują, że brak tej świadomości ma związek z dłuższym czasem trwania choroby, większym stopniem zaawansowania choroby oraz większą liczbą powtórzeń CAG [6].

LECZENIE

Brak jest skutecznego leczenia skierowanego na przyczyny choroby. W farmakoterapii ruchów mimowolnych (pląsawicy) stosuje się leki blokujące receptory dopaminowe, najczęściej klasyczne neuroleptyki, mimo że leki te są słabo przebadane w leczeniu HD i jest niewiele dowodów na ich skuteczność w osłabianiu ruchów pląsawicznych [7]. Z kolei leczenie depresji czy stanów lękowych wymaga konsultacji psychiatrycznej. Ze względu na liczne działania niepożądane tych leków każdą terapię należy konsultować ze specjalistą mającym doświadczenie w kompleksowym leczeniu chorych na HD.

ŻYCIE CODZIENNE RODZIN Z CHOROBA HUNTINGTONA

Objawy HD są bardzo różnorodne i pojawiają się w różnych fazach choroby. Istnieją jednak podobieństwa w zachowaniu się chorych, dlatego niektóre działania osób opiekujących się chorymi są zbliżone. Analizując doświadczenia rodzin i wypracowane przez nie sposoby zapobiegania złemu samopoczuciu osoby chorej lub ograniczania wpływu niekorzystnych czynników zewnętrznych, należy zwrócić uwagę na czynnik najważniejszy: rytualny cykl dnia chorego i jego rodziny [5].

RYTUALNY CYKL DNIA

Jest to bardzo ważny czynnik stabilizujący, zależny od współpracy całej rodziny chorego oraz najbliższego otoczenia. Powtarzalność

planu dnia i codziennych czynności pozytywnie wpływa na poczucie bezpieczeństwa chorego, ugruntowując jego wiarę w siebie i własne możliwości, które i tak są już ograniczone z powodu niepełnosprawności intelektualnej i ruchowej. Chory wycofuje się z życia społecznego, zrywa kontakty z otoczeniem, nie wykazuje inwencji w czynnościach życia codziennego, zamyka się w domu i ten uznaje za jedyne bezpieczne środowisko. Sytuacja taka jest bardzo trudna dla małżonka, który praktycznie z dnia na dzień staje się jedynym żywicielem rodziny i na którego spadają wszystkie obowiązki związane z prowadzeniem domu oraz często z wychowywaniem dzieci. Do tego dochodzi opieka nad chorym, podtrzymywanie równowagi emocjonalnej w jego otoczeniu, kontrola stanu jego zdrowia i szczegółowe planowanie każdego dnia. Dlatego też sprawdza się wprowadzenie kalendarza domowego, który będzie zawierał wszystkie niezbędne informacje dotyczące życia codziennego całej rodziny. W ten sposób umożliwia się choremu ograniczenie lęku związanego z wydarzeniami, których nie zapamiętał. Kalendarz powinien być czytelny i umieszczony w miejscu często uczęszczanym, na przykład w kuchni. Poza tym przedmioty codziennego użytku chorego powinny mieć swoje stałe miejsca i być bezpiecznie dostępne dla niego, tak aby ruchy mimowolne nie utrudniały korzystania z nich. Z praktyki wynika także, że chorzy wstają i idą spać zwykle o tej samej godzinie oraz przestrzegają stałej pory posiłków. Nieoczekiwane zmiany, nagłe wydarzenia i nowe sytuacje wywołują niepokój i lęk. Osoba chora staje się drażliwa, wybuchowa i traci poczucie bezpieczeństwa.

LEKARZ RODZINNY — DORADCA I PRZYJACIEL

Lekarz pierwszego kontaktu jest najczęściej pierwszą osobą, która dostrzega nieprawidłowości zachodzące w rodzinie. Często pierwsze symptomy choroby są niezauważalne nawet dla najbliższej rodziny. Mogą to być na



Brak skutecznego leczenia przyczynowego — leczenie depresji czy stanów lękowych wymaga konsultacji psychiatrycznej



Powtarzalność codziennych czynności chorego stanowi ważny czynnik stabilizacyjny



**Lekarz rodzinny powinien
być koordynatorem
działań wielu
specjalistów**

przykład trudności w porozumieniu z partnerem, które wynikają ze zmian charakterologicznych u chorego oraz pojawiających się u niego sztywności myślenia i nieporadności życiowej. Często wtedy następują rozpad związku i utrata pracy, co może być przyczyną depresji zarówno u osoby chorej, jak i małżonka. Złe funkcjonowanie rodziny, kłótnie i pogłębiające się nieporozumienia prowadzą do problemów w wychowaniu dzieci. Problemy dzieci w szkole i ich ucieczki z domu są codziennością. Niestety nikt z członków rodziny w takim momencie nie dostrzega choroby, zwłaszcza że musi borykać się z powyższymi problemami. Chory trafia do specjalisty za późno, kiedy trudno odwrócić negatywne skutki spowodowane chorobą na funkcjonowanie rodziny. Wynika to także z faktu, że chory, nie dostrzegając u siebie objawów choroby, nie współpracuje z rodziną i nie widzi potrzeby pomocy lekarza.

ROLA LEKARZY RODZINNYCH

Szczególną rolę w rozpoznawaniu HD mają lekarze rodzinni, gdyż uchwycenie pierwszych symptomów jest bardzo ważne z uwagi na możliwość włączenia leczenia objawowe-

go, albowiem tylko takie jest obecnie dostępne i może w znaczący sposób wpływać na jakość życia pacjenta i jego rodziny. Niezwykle ważna jest też współpraca lekarza rodzinnego ze specjalistami z zakresu neurologii i psychiatrii oraz psychologiem, w której występuje on jako koordynator działań wielu specjalistów. Jedynie całkowite zaufanie chorego i jego rodziny daje lekarzowi możliwości pełnienia takiej funkcji. Należy pamiętać, że wśród członków takiej rodziny obok chorych znajdują się także zdrowi nosiciele uszkodzonego genu, którzy w bliższej lub dalszej przyszłości powiększą grono chorych (ryc. 1).

Zapraszamy lekarzy rodzinnych do współpracy z ośrodkami EHDN w Polsce. Lista ośrodków jest dostępna na stronie www.euro-hd.net

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona skupia chorych i ich rodziny z terenu całego kraju.

www.huntington.pl

e-mail: kontakt@huntington.pl

Działają też regionalne grupy wsparcia.

PIŚMIENNICTWO

1. Quarrell O. Choroba Huntingtona. Fakty. Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa 2003.
2. Gil J.M., Rego A.C. Mechanisms of neurodegeneration in Huntington's disease. *Eur. J. Neurosci.* 2010; 27: 2803–2820.
3. Arning L., Saft C., Wieczorek S. i wsp. NR2A and NR2B receptor gene variations modify age at onset in Huntington disease in a sex-specific manner. *Hum. Genet.* 2007; 122: 175–182.
4. Arning L., Haghikia A., Taherzadeh-Fard E. i wsp. Mitochondrial haplogroup H correlates with ATP levels and age at onset Huntington disease. *J. Mol. Med.* 2010; 88: 431–436.
5. Gołębiewska E., Sitek E. Huntington: wynik nieprawidłowy. *Charaktery* 2010; 165: 78–82.
6. Sitek E.J., Sołtan W., Sławek J. Rola neuropsychologa w diagnostyce i leczeniu choroby Huntingtona. *Post. Psychiatr. Neurol.* 2011; 20: 23–31.
7. Sobów T., Sławek J. Farmakoterapia zaburzeń ruchowych i objawów neuropsychiatrycznych w chorobie Huntingtona: systematyczny przegląd piśmiennictwa. *Acta Neurol.* 2007; 7: 10–18.