



Болест на Хънтингтън – Семейен наричник

## Съдържание

<b>Обзор</b>	<b>2-6</b>
• Какво е болестта на Хънтингтън?	3
• Наследственост	4
• Ювенилна форма на болестта на Хънтингтън	4
• Клинично диагностициране	5
• Етапи на заболяването	5
<b>Живот с болестта на Хънтингтън</b>	<b>7-15</b>
• Семейството	7
• Трите основни аспекти на заболяването	7
➤ Нарушения на движението	
▪ Хорея	
▪ Терапия на хорейта	
▪ Нарушение на волевите движения	
▪ Терапия на нарушенията на волевите движения	
➤ Когнитивни нарушения	
➤ Емоционални и поведенчески нарушения	
▪ Терапия на емоционалните и поведенчески нарушения	
• Хора със завишен риск от развитие на болестта на Хънтингтън	12
• Генетична диагностика	13
• Търсене на ефективна терапия и лек за заболяването	14
• Относно Българската Хънтингтън Асоциация	15

## Обзор

Болестта на Хънтингтън е наследствено невродегенеративно, мозъчно нарушение, което засяга хора от всички раси, навсякъде по света. То получава своето наименование от д-р Джордж Хънтингтън, щатски лекар, които описва заболяване, което той нарича „наследствена хорея“ в своя труд публикуван през 1872 година. Думата „хорея“ е с гръцки произход и означава „танц“ и се отнася до неволевите движения, които са често срещан симптом при заболяването на Хънтингтън. То се нарича също така „хорея на Хънтингтън“.

По данни публикувани в DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition), заболеваемостта в международен план е 2.7 души на 100,000 население, при сравнително завишена заболеваемост в Европа, Съединените Щати и Австралия, където заболяването засяга 5.7 души на 100,000 население. За съжаление към момента няма съставени официални данни, относно заболеваемостта в България и това е една от основните цели на Българската Хънтингтън Асоциация.

През 1993 г., след 10 години усилено търсене, учени идентифицираха гена, причиняващ заболяването. Благодарение на това значимо откритие, изследователската дейност се засили още повече и вече много неща са ясни, относно заболяването и как то влияе на нервните клетки в мозъка. Изследователите непрестанно търсят лечение, което да ефективно да забави настъпването или напредъка на заболяването, но към момента лечението е изцяло симптоматично.

## Какво е болестта на Хънтингтън?

Болестта на Хънтингтън е невродегенеративно заболяване, което означава че то причинява смърт на нервни клетки в мозъка. Симптомите обичайно се появяват на средна възраст, между 30-те и 50-те години от живота, след което заболяването напредва за период от 10 до 25 години и е с летален край. Въпреки това, заболяването може да засегне малки деца, юноши и възрастни хора.

Болестта на Хънтингтън е широко обхватоно заболяване, засягащо тялото, ума и емоциите. Има симптоми, които лесно се забелязват като неволевите движения, но съществуват и психични симптоми, които не са толкова очевидни, като лесното забравяне, импулсивността и депресията. Симптоматиката на заболяването варира значимо между болните, даже в рамките на едно и също семейство. Допълнително, симптоматиката се променя с напредването на болестта.

Симптомите се появяват постепенно и хората с болест на Хънтингтън могат да водят независим живот за години след появата на заболяването. Болестта на Хънтингтън засяга всички сфери на живота на болния, и лечението на заболяването изисква мултидисциплинарен екип. Забавянето на загубата на независимост при болните изисква работата на екип от специалисти, включващ лекуващ лекар, невролог, социален работник, клиничен психолог, логопед, ерготерапевт, физиотерапевт, кинезитерапевт и други. Препоръка за специалисти, с опит в работата с пациенти с болестта на Хънтингтън, можете да получите от Българска Хънтингтън Асоциация.

## Наследственост

Болестта на Хънтингтън е семейно заболяване. Въпреки че всеки човек притежава гена, който причинява заболяването, то се проявява единствено при мутация на гена, която се предава от родител на дете. Заболяването НЕ Е заразно по какъвто и да било начин. Само индивид, който се е родил с абнормния ген може да прояви заболяването или да го предаде на своите деца. Всеки индивид наследил гена ще развие на някой етап от живота си заболяването.

Всяко дете родено от родител, носител на гена, има 50% вероятност да наследи гена и да прояви заболяването. Децата от мъжки и женски пол са с еднакъв риск от наследяване на абнормния ген. Тези, които не са наследили гена няма да проявят заболяването и не съществува опасност да го предадат на своите деца, тъй като болестта на Хънтингтън не „прескача“ поколение.

## Ювенилна форма на болестта на Хънтингтън

При около 10% от случаите, болестта на Хънтингтън засяга деца или юноши. Симптомите на ювенилната форма на заболяването се различават в известна степен от тези при възрастните и е възможно да включват „вцепенена“ или несръчна походка, промени в речта. Способността за научаване на нова информация намалява и детето може да изгуби вече изградени умения. Обичайно протичането на заболяването е по-бързо от това, наблюдавано при възрастните.

## Клинично диагностициране

Въпреки че абнормният ген е налице от самото начало на живота, поставянето на клинична диагноза се случва след появата на симптоматиката. Диагнозата се поставя след извършване на пълна неврологична оценка от квалифициран невролог. Генетичен тест може да се използва за потвърждаване на диагнозата, но само по себе си, наличието на гена, причиняващ заболяването, не е достатъчно за да се постави клинична диагноза „болест на Хънтингтън“.

За повечето хора, това да бъдат диагностицирани с болестта на Хънтингтън, е крайно разстройващо преживяване. Не е необичайна появата на състояние на отричане при лицата диагностицирани с подобни тежки заболявания, поради което е добре да се проведе среща с психолог за преодоляване на тази кризисна ситуация. Българска Хънтингтън Асоциация има на разположение сертифицирани клинични психолози, които могат да окажат помощ както на лицата диагностицирани със заболяването, така и на техните близки.

## Етапи на заболяването

Протичането на болестта на Хънтингтън може да се разграничи на три основни етапа.

Ранният етап на заболяването обичайно включва леки промени в координацията, в някои от случаите са налице някои неволеви движения, затруднено мислене при решаване на проблеми и често са налице депресия и раздразнителност. Лекарствата са ефективни при лечението на депресията и на други емоционални проблеми, в повечето

от случаите. Последствията от заболяването могат да понижат трудоспособността на лицето, както на работното място, така и у дома.

Междинният етап на заболяването нарушенията в движението могат да се задълбочат и да станат по изразени. Медикаменти за хорейта могат да се използват за да се овладеят до известна степен неволевите движения. На този етап от заболяването болният може да има нужда от услугите на физиотерапевт за да се съхранят волевите движения, както и на логопед за да се работи върху влошаващият се говор и характерната за заболяването трудност при преглъщане. На този етап даже извършването на обичайни, ежедневни дейности, започват да затрудняват болния.

В късния етап на заболяването болният е изцяло зависим от другите за неговата грижа. Опасността от задавяне става сериозен проблем. Хорейта може да е силно изразена, но може и да спре изцяло. На този етап болният вече не може да ходи и губи способността си да говори. Въпреки това, в повечето случаи болните все още са способни да разбират езика и съхраняват способността си да разпознават семейството и приятелите си. Леталният изход от заболяването, най-често се дължи на негови усложнения, като задавяне или от инфекция и не на самото заболяване.

През всички етапи на заболяването, загубата на тегло съпътстваща заболяването, е фактор, който влошава симптоматиката, поради което е важно да се вземат мерки против това, чрез промени в храненето и стимулиране на апетита.

## Живот с болестта на Хънтингтън

### Семейството

Болестта на Хънтингтън без съмнение оказва огромно влияние освен върху живота на болния, върху живота на неговото семейство. Диагностицирането на заболяването може да сплоти много семейства, но поставя и много сложни въпроси. Въпроси като „Как ще се грижи семейството за своя болен член?“, „Кои други членове на семейството са застрашени от заболяването и трябва ли да се изследват?“ „Кога следва да се вземат решения за края на жизненият път на болния?“ „Колко информация следва да се предостави на младите членове и кога?“ Няма лесни отговори, но психотерапията на индивидуални членове от семейството или груповата психотерапия, могат да са от голяма полза на членовете на семейството.

### Трите основни аспекти на заболяването

Разбирането на влиянието, което болестта на Хънтингтън оказва върху болния може да помогне на семейството и на близките му да оказват подкрепа при справянето с многото предизвикателства на заболяването. С напредването на заболяването то засяга всички аспекти на живота на болния. Настъпват промени в мозъка, които влияят на движението, мисленето, емоциите и поведението.

## Нарушения на движението

Неестествени движения са най-видимите симптоми на болестта на Хънтингтън. Ранните признаци на заболяването включват непохватност, загуба на равновесие и шаване. Проблеми с движението могат да включват резки, неволеви движения, познати като хорей, изкривявания в стойката на тялото, познати като дистония, както и забавяне в скоростта и прецизността на фините движения. Нарушенията на движението често се влошават под влияние на стрес или вълнение.

### ■ Хорей

Пълнолетните лица със заболяването често изглеждат неспокойни, те не се свъртат на едно място и правят характерни при заболяването, гримаси. Хорейта може да е умерено или силно проявена и често е сред първите симптоми на заболяването. Може да се прояви като случайно настъпващи, резки движения на пръстите на ръцете или на краката. С напредъка на заболяването болният може да развие характерна, нестабилна, залитаща походка. След време може да се появят тежки, неволеви движения на главата, туловището и крайниците, които да накарат тялото на болния да се превива в неестествени позиции. В късните етапи на заболяването хорейта е възможно напълно да изчезне. При някои болни симптоматиката включва по-малко хорей и вместо това те изпитват предимно забавяне на движенията, скованост и влошена координация.

## ▪ **Терапия на Хорейта**

Хорейта е вероятно най-често наблюдаваният симптом при болестта на Хънтингтън. В ранните етапи на заболяването, болните може да не забелязват хорейта, или да включват неволевите движения към техните волеви действия. Ако хорейта е слабо изразена и ако не пречи на болния, лечението може да е ограничено до изучаване на стратегии, като обучение за равновесие и координация. Ако хорейта затруднява болното лице, което е очаквано в случай че тя причинява падания и други злополуки, или ако тя влошава качеството му на живот по друг начин, съществуват медикаменти, които са в състояние да понижат или да овладеят неволевите движения.

Съществуват няколко класа медикаменти, които могат да се използват за контролиране на хорейта. Те не забавят хода на заболяването и могат да причинят сериозни странични ефекти, поради което фармацевтичното лечение трябва да е изготвено и проследено от лекуващ лекар или невролог, които има опит с болестта на Хънтингтън.

## ▪ **Нарушение на волевите движения**

Болестта на Хънтингтън също така засяга волевите движения и контрола над мускулатурата. Болните често правят преувеличени движения. Те също така се затрудняват при поддържане на текущо движение. Това може да ги накара да изпуснат нещо, или да им се свият коленете докато вървят. Въпреки че хорейта е най-видимото нарушение на движението, много от болните са далеч по-инвалидизирани от нарушенията настъпващи именно във волевите им

движения. С напредъка на заболяването, движението се забавя и болният губи координацията си и фината моторика. Походката става по-бавна и по-зле координирана, а паданията зачестяват. Пониженият мускулен контрол също създава проблеми с преглъщането, а речта на болния става завалена и по-трудна за разбиране. Болните в късните етапи на заболяването не могат да ходят, нито да се грижат за себе си, а речта им става напълно неразбираема, въпреки че те продължават да разбират много от това, което им се говори.

## ▪ **Терапия на нарушенията на волевите движения**

Третирането на нарушенията на волевите движения, причинени от болестта на Хънтингтън, изисква мултидисциплинарен екип от специалисти. Въпреки че към момента не съществува терапия, която да спре напредването на болестта, екип включващ физиотерапевт, ерготерапевт, логопед, както и храненето и помощни средства могат да направят по-плавно привикването на болния, към неговите променящи се способности и да подобрят качеството му на живот.

## **Когнитивни нарушения**

Болестта на Хънтингтън засяга способността на мозъка да разбира, организира и да съхранява информация. Промени в мисловните способности често са ранни индикатори за наличието на заболяването. Болестта на Хънтингтън прогресивно засяга когнитивните функции, включващи организация и приоритизация на информацията, контрол над

импулсите, иницирането и прекратяването на дейности, творческото мислене и мисленето, ориентираното към решаване на проблеми. Болният може да стане разсеян, или невнимателен.

Промените в мисловните процеси и настъпващият когнитивен дефицит са сред най-трудните за приемане промени настъпващи в резултат от заболяването. Те често биват източник на фрустрация, както за болния, така и за неговото семейство. Трудно е да се приеме че липсата на организираност и склонността към забравяне са болестни симптоми и че лицето не може просто да се старее повече. Съществуват прости стратегии и техники, подобрили качеството на живот на много семейства, засегнати от болестта на Хънтингтън. Те включват:

- Структуриране на едно рутинно ежедневие
- Разпределяне на задачите на по-малки стъпки
- Избягването на отворени въпроси, а именно наблягане на въпроси с отговор „да“ или „не“.
- Употреба на списъци със задачи за деня и календари
- Търпение и разбирателство

## Емоционални и поведенчески нарушения

Освен всичко останало, болестта на Хънтингтън нанася нарастващи щети и върху нервните клетки в мозъка, които регулират емоциите и мислите. Сnižаваният се самоконтрол на болния, както и липсата на регулация над емоционалните му преживявания, могат да го направят раздразнителен и да доведат до резки промени в настроението му. Болният може да реагира твърде остро на обичайни събития от

ежедневието, да каже твърде жестоки неща на своите близки и да се държи агресивно, поради промените, които настъпват в неговият мозък. Важно за близките е те да имат предвид, че най-вероятно всичко това се дължи на заболяването, а не на самия болен.

### ■ **Терапия на емоционалните и поведенчески нарушения**

Депресията също е често срещано последствие, възникващо от болестта на Хънтингтън. Изследванията сочат че тя е пряко свързана със заболяването и в повечето случаи се повлиява добре от конвенционалното лечение, въпреки че има опасност от повишена чувствителност към странични ефекти от медикаментите при болните, поради което лечението трябва да се следи внимателно от лекуващият лекар. Видовете медикаменти за лечението на депресията се променят с времето и с хода на заболяването и всеки болен трябва да се консултира с лекар или невролог с опит при лечението на болестта на Хънтингтън за да се определи оптималният терапевтичен план, съобразен със състоянието на всеки болен.

## Хора със завишен риск от развитие на болестта на Хънтингтън

Всяко дете на родител с болестта на Хънтингтън има вероятност 50:50 да се роди с мутираният ген, който причинява заболяването. Този факт влияе на хората със завишен риск по различни начини. Някои избират да не мислят или говорят за тяхното застрашено състояние, докато

други си мислят постоянно за него. Някои избират да живеят в мига, докато други се стремят да водят уравновесен живот. Няма правилен начин на съществуване при лицата застрашени от това заболяване. Всеки трябва сам да вземе решение как ще внедри своя рисков статут в значимите житейски събития, като сключването на брак, създаването на семейство и професионалното развитие. За тези хора често е от полза работата с квалифициран терапевт и социален работник, които ще помогнат на лицето да вземе правилните за него самия, трудни решения.

## Генетична диагностика

Не дълго след като генът, причиняващ болестта на Хънтингтън беше открит през 1993 г., се разработи генетичен тест, които позволява на дадено лице да установи дали е носител на абнормния ген, които някой ден ще причини заболяването. Генетичният тест е много точен, но той не може да предскаже кога във времето ще се появят симптомите на заболяването при дадено лице, нито колко остри ще бъдат те. Хората, които имат положителен резултат при теста, може да живеят дълги години без да проявят каквито и да било симптоми.

Генетичният тест за болестта на Хънтингтън представлява крайно сложен избор за лицата със завишен риск от заболяването, тъй като към момента не е открита ефективна терапия за него, нито лек. Много от тези попадащи в рисковата група не виждат полза от това да знаят дали ще развият някой ден заболяването. Други искат да сложат край на несигурността, за да могат да взимат отговорни решения за своя живот и бъдеще. Решението дали ще се подложи дадено

лице на теста или не е крайно личен избор и не съществува правилен отговор.

Лицата, които принадлежат към рисковата група и искат да се подложат на генетичният тест в България, могат да получат препоръка къде това може да се случи и други подробности директно от асоциацията. Получаването на резултатите от генетичният тест в повечето случаи отнема няколко седмици след взимането на кръвна проба.

За двойките, които възнамеряват да имат семейство съществува пренатална диагностика, чрез която се определя дали плода е носител на абнормния ген. Съществува и друга възможност, наречена предимплантационна генетична диагностика, при която оплодени яйцеклетки се изследват за наличие на мутиралия ген, причиняващ заболяването и само тези, които не съдържат абнормния ген се имплантират в майката. Двойките които имат намерение да създадат семейство е добре да се обърнат към асоциацията за консултация с цел изясняване на неяснотите покрай темата.

## Търсене на ефективна терапия и лек за заболяването

Ключът към откриването на ефективна терапия и в крайна сметка на лек е изследователската дейност. Голям брой изследователски екипи намиращи се навсякъде по света търсят ожесточено ефективно лечение за болестта на Хънтингтън и напредъка на науката в тази изследователска област е много бърз. Въз основа на обнадеждаващи проучвания, прочути специалисти смята че откриването на ефективна терапия за заболяването е вече въпрос на време.



## Относно Българската Хънтингтън Асоциация (БХА)

Българска Хънтингтън Асоциация (БХА), е сдружение с нестопанска цел в обществена полза, създадено с цел да окаже помощ и подкрепа на българските семейства засегнати от болестта на Хънтингтън.

БХА цели създаването на Българска база данни на заболяването, осигуряване на информация за заболяването, неговото диагностициране, както и възможностите за лечение на територията на България. Наша бъдеща цел е също така създаването на собствен фонд за финансова подкрепа на болните.

За да получите информация за това тежко, рядко заболяване, или в случай че се нуждаете от помощ за вас или ваш близък, моля свържете се с нас.

Можете да се свържете с нас посещавайки нашата официална интернет страница на адрес <http://huntington.bg/> или като ни пишете на нашата официална поща [info@huntington.bg](mailto:info@huntington.bg).

*Този Семейен наръчник е преведен и адаптиран от Българска Хънтингтън Асоциация с любезното разрешение на Huntington's Disease Society of America.*