

1837  
2017  
ΧΡΟΝΙΑ



**Α΄ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ  
ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ**

**ΜΟΝΑΔΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ**

## **ΧΟΡΕΙΑ ΤΟΥ HUNTINGTON**



ΑΘΗΝΑ 2022

### **Τι είναι η χορεία του Huntington ;**

Πρόκειται για ένα κληρονομικό νόσημα που προσβάλλει κυρίως τον εγκέφαλο. Περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1872 από τον G. Huntington, του οποίου φέρει το όνομα. Η συχνότητά με την οποία εμφανίζεται αυτή η ασθένεια υπολογίζεται σε 4 ως 10 ασθενείς ανά 100.000 πληθυσμού. Οι άνδρες προσβάλλονται με την ίδια συχνότητα όπως και οι γυναίκες, χωρίς φυλετικές ή γεωγραφικές διαφορές.

### **Τι την προκαλεί ;**

Το 1993 ανακαλύφθηκε ότι οι ασθενείς με χορεία του Huntington έχουν κάποια συγκεκριμένη βλάβη (μεταλλαγή) ενός γονιδίου στο χρωμόσωμα 4. Το γονίδιο αυτό είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης, της «χαντιγκτίνης», με άγνωστη, ακόμα, λειτουργία.

Με κάποιο τρόπο, που ακόμα δεν είναι γνωστός, το μεταλλαγμένο αυτό γονίδιο προκαλεί σοβαρή βλάβη στα νευρικά κύτταρα του εγκεφάλου. Ως αποτέλεσμα προκύπτει μια σταδιακή προσβολή της κινητικότητας που συνοδεύεται από άνοια και ψυχικές διαταραχές.

### **Σε τι ηλικία εμφανίζεται ;**

Τα εμφανή συμπτώματα της νόσου εκδηλώνονται, συνήθως, κατά την ενήλικη ζωή, κατά μέσο όρο μεταξύ 30 και 50 ετών. Σε σπάνιες περιπτώσεις μπορεί να εκδηλωθεί πριν τα 20 ή μετά τα 60. Η νόσος, δηλαδή, εκδηλώνεται σε ηλικία κατά την οποία ο ασθενής έχει, κατά κανόνα, ήδη τεκνοποιήσει και, ενδεχομένως, μεταβιβάσει το παθογόνο - μεταλλαγμένο γονίδιο στους απογόνους του. Μέχρι τη στιγμή που θα εμφανισθούν τα συμπτώματα, το άτομο φαίνεται κλινικά υγιές (υγιής φορέας).

### **Με ποια συμπτώματα εκδηλώνεται ;**

Τα συμπτώματα ξεκινούν αργά και αθόρυβα, κατά διαφορετικό τρόπο σε κάθε άρρωστο. Κάποιοι ασθενείς αρχικά εμφανίζουν αλλαγή της συμπεριφοράς, με νευρικότητα, ευερεθιστότητα, επιθετικότητα, αντικοινωνική συμπεριφορά ή καταθλιπτική διάθεση, συχνά σε βαθμό ριζικής αλλοτρίωσης της προσωπικότητας. Δεν είναι σπάνιο, σε αυτή τη φάση, το ανυποψίαστο περιβάλλον του να δώσει άλλες ερμηνείες στην αλλαγή αυτή του χαρακτήρα του, με αποτέλεσμα την πρόκληση κοινωνικών προβλημάτων όπως το διαζύγιο. Άλλοι πάλι ξεκινούν με διαταραχή της συγκέντρωσης και της μνήμης, μια εικόνα δηλαδή που θυμίζει άνοια και άλλοι εμφανίζονται με κινήσεις απότομες, ασύντακτες, διάσπαρτες στο πρόσωπο, στα άκρα και στον κορμό, που γίνονται χωρίς τη θέληση του ασθενούς και που μοιάζουν αρκετά με τα γνωστά σε όλους μας τics (χορειακές κινήσεις - χορεία).

Ανεξάρτητα όμως από τον τρόπο που ξεκινά η νόσος, η συμπτωματολογία στην πλήρη της μορφή περιλαμβάνει την κλασική τριάδα:

- **χορειακές κινήσεις**, διάσπαρτες σε όλο τον κορμό και τα άκρα, που συγκλονίζουν τον ασθενή και του δυσκολεύουν σημαντικά τη στάση και τη βάδιση, καθιστούν τα χέρια ανάκατα πλέον να κάνουν σκόπιμες κινήσεις και συχνά διαταράσσουν την ομιλία και την κατάποση
- **άνοια**, με έντονες διαταραχές της συγκέντρωσης, της μνήμης, της κρίσης, της βούλησης, σε βαθμό που να μην μπορεί πλέον να αντεπεξέλθει στις απαιτήσεις της καθημερινής ζωής

**ψυχικές διαταραχές**, που μπορεί να περιορίζονται στην εκδήλωση άγχους, ευερεθιστότητας, επιθετικότητας ή κατάθλιψης, ενδέχεται όμως να εμφανίσουν και συμπτωματολογία αμιγούς ψύχωσης.

- Δεν είναι σπάνιο το φαινόμενο, ασθενείς με χορεία του Huntington στους οποίους δεν έχει ακόμα τεθεί η διάγνωση της νόσου, να νοσηλεύονται σε ψυχιατρικές κλινικές με διαγνώσεις ψυχιατρικού χαρακτήρα (σχιζοφρένεια, μανία, κατάθλιψη).

### **Πώς κληρονομείται ;**

Κάθε άτομο που γεννιέται από γονέα με χορεία του Huntington έχει πιθανότητα 50% να έχει κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο. Όταν ένα άτομο δεν έχει κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο, δεν κινδυνεύει να εμφανίσει τη νόσο και βέβαια δεν υπάρχει περίπτωση να την μεταδώσει στους απογόνους του. Ο μύθος ότι το κληρονομικό νόσημα «διαρκεί επτά γενεές και μετά χάνεται», αποτελεί θλιβερή και επικίνδυνη παραπληροφόρηση. Προς το παρόν, ο μόνος ασφαλής τρόπος για να διακοπεί η μεταβίβαση του νοσήματος στις επόμενες γενεές είναι η έγκαιρη διάγνωση στους φορείς του παθολογικού γονιδίου και ο προγεννητικός έλεγχος στα έμβρυά τους.

### **Είναι δυνατόν οι επόμενες γενεές να πάσχουν βαρύτερα από τις προηγούμενες ;**

Ναι. Καθώς το γονίδιο μεταβιβάζεται στις επόμενες γενεές, βλάπτεται όλο και περισσότερο, με αποτέλεσμα, οι επόμενες γενεές να εμφανίζουν τη νόσο ενωρίτερα και βαρύτερα

### **Όποιος έχει κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο θα εμφανίσει οπωσδήποτε τη νόσο ;**

Προς στιγμήν δεν υπάρχει τρόπος πρόβλεψης εάν το άτομο αυτό θα εμφανίσει κάποτε τη νόσο. Αυτό συμβαίνει, διότι υπάρχουν και άλλοι παράγοντες, άγνωστοι προς το παρόν, που ρυθμίζουν τη συμπεριφορά του γονιδίου.

### **Πώς εξελίσσεται ;**

Η νόσος επιβαρύνεται με την πάροδο του χρόνου, με σταδιακή επιδείνωση των συμπτωμάτων, μέχρι που ο ασθενής δεν μπορεί πλέον να αυτοεξυπηρετηθεί. Η δυσκολία στην κατάποση και η σημαντική και ανεξήγητη απώλεια βάρους επιδεινώνουν την κατάσταση. Ευκαιριακές λοιμώξεις, όπως ουρολοίμωξη ή πνευμονία μπορεί να επιπλέξουν μοιραία τη νόσο.

### **Υπάρχει θεραπεία ;**

Προς το παρόν δεν υπάρχει ριζική θεραπεία για τη νόσο, αν και η έρευνα ευρίσκεται σε πολύ καλό δρόμο. Υπάρχουν όμως τρόποι να ελεγχθούν σε σημαντικό βαθμό, τα συμπτώματα.

Με τη βοήθεια ειδικών φαρμάκων επιτυγχάνεται ικανοποιητική αντιμετώπιση των χορειακών κινήσεων, της κατάθλιψης και των άλλων ψυχικών διαταραχών. Επίσης, η λογοθεραπεία μπορεί να βελτιώσει την ομιλία. Υπάρχουν ενδείξεις ότι δίαιτα υψηλή σε θερμίδες ίσως βοηθάει στην αντιμετώπιση της απώλειας βάρους. Υπηρεσίες ψυχολογικής και κοινωνικής υποστήριξης (τραγικά ελλείψεις στον τόπο

μας) θα πρέπει να ασχολούνται με τα ποικίλα προβλήματα του ασθενούς και των οικογενειών τους.

### **Υπάρχει η δυνατότητα πρόληψης ;**

Η ανακάλυψη του γονιδίου που προκαλεί τη χορεία του Huntington, δίνει πλέον τη δυνατότητα μοριακού γενετικού ελέγχου (ανάλυση DNA) και την εντόπισή του, με εξαιρετική ακρίβεια, στα άτομα που έχουν ιατρικό λόγο να εξετασθούν.

Η ανάλυση DNA δίνει τη δυνατότητα να τεθεί, με υψηλή αξιοπιστία (98%) η διάγνωση, σε ασθενείς που παρουσιάζουν κάποια από τα συμπτώματα της νόσου.

Εφόσον υπάρχει ασθενής με χορεία του Huntington στην οικογένεια, θα πρέπει να κάνουν ανάλυση DNA όλοι οι συγγενείς πρώτου βαθμού (γονείς, αδέρφια, παιδιά) του αρρώστου, έστω και αν είναι κλινικά υγιείς, ώστε να εντοπισθούν οι τυχόν υγιείς φορείς του παθογόνου γονιδίου.

Κάθε φορέας του παθογόνου γονιδίου, καθώς κινδυνεύει να μεταβιβάσει το γονίδιο αυτό στα παιδιά του (με πιθανότητα 50% για κάθε παιδί), μπορεί, εάν το επιθυμεί, σε περίπτωση εγκυμοσύνης, να κάνει ανάλυση DNA στο έμβρυο των πρώτων 10 – 12 εβδομάδων. Αυτό δίνει τη δυνατότητα, στην περίπτωση που το έμβρυο κληρονομήσει το παθογόνο γονίδιο, σχετικά ασφαλούς διακοπής της κύησης. Αυτός είναι, προς το παρόν, ο μόνος τρόπος να διακοπεί η μεταβίβαση της νόσου στις επόμενες γενεές.

### **Ηθικοί και νομικοί περιορισμοί**

Αυτονόητο είναι, κάθε παρέμβαση στο γενετικό υλικό να εγείρει τεράστια ηθικά, δεοντολογικά και νομικά προβλήματα. Η εξέταση και επιλογή των εμβρύων, η διερεύνηση ανηλίκων μόνο για να ικανοποιηθεί το άγχος των γονέων, η εξέταση παιδιών για υιοθεσία, η ικανότητα διαχείρισης περιουσιακών στοιχείων, η παρά τη θέληση του ασθενούς εξέταση του DNA του, η ανακοίνωση ενός πολύ σοβαρού νοσήματος σε νεαρά ή ανήλικα άτομα αποτελούν κάποια από αυτά. Οι διεθνείς «οδηγίες» είναι μάλλον μικρής χρησιμότητας, καθώς κάθε λαός έχει τα δικά του ιδιαίτερα πολιτισμικά χαρακτηριστικά.

### **Πού μπορεί να απευθυνθεί ο ενδιαφερόμενος ;**

Η τεχνολογία του DNA έχει υψηλό κόστος και απαιτείται εξειδικευμένο προσωπικό. Στη Μονάδα Νευρογενετικής, της Α΄ Νευρολογικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, “Αιγινήτειο Νοσοκομείο”, λειτουργεί Ειδικό Ιατρείο καθώς και Εργαστήριο Νευρογενετικής για τη διερεύνηση των κληρονομικών νοσημάτων του νευρικού συστήματος.

Στη Μονάδα αυτή πραγματοποιείται κλινική και παρακλινική διερεύνηση των ασθενών και των συγγενών τους, καθώς και γενετικός έλεγχος, τόσο για τη χορεία του Huntington, όσο και για άλλα κληρονομικά νοσήματα του νευρικού συστήματος.

**Πώς μπορεί κανένας να μάθει περισσότερα για τη χορεία του Huntington;**

Περισσότερες πληροφορίες για τη χορεία του Huntington παρέχονται στις παρακάτω ηλεκτρονικές διευθύνσεις:

- **NIH Neurological Institute**  
<http://www.nih.gov>
- **Huntington's Disease Society of America (HDSA)**  
[www.ndsa.org](http://www.ndsa.org)
- **Hereditary Disease Foundation**  
<http://www.hdfoundation>

## **Δομή της Μονάδας**

### **Συνυπεύθυνοι της Μονάδας Νευρογενετικής:**

Γεωργία Καραδήμα Επ. Καθηγήτρια Βιολογίας-Νευρογενετικής  
Γεώργιος Κούτσης Επ. Καθηγητής Νευρολογίας-Νευρογενετικής

### **Επιστημονικός σύμβουλος της Μονάδας Νευρογενετικής:**

Μάριος Πάνας τ. Αν. Καθηγητής Νευρολογίας -Νευρογενετικής

### **Επιστημονικοί συνεργάτες:**

Σταυρούλα Αριστείδου, Νευρολόγος  
Χρύσα Κόνιαρη, Ειδικευόμενη Νευρολόγος  
Αμαλία Μάνεση, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων

### **Υποψήφιοι Διδάκτορες:**

Χρυσούλα Καρτάνου, Βιολόγος, MSc  
Ζωή Κοντογεωργίου Βιολόγος, MSc

### **Διπλωματικοί φοιτητές μεταπτυχιακού επιπέδου :**

Αλεφάντη Ιωάννα, Ιατρός  
Παπαγιαννοπούλου Γεωργία, Ιατρός, ειδικευόμενη Νευρολόγος  
Πομώνη Στέλλα, Βιολόγος

## **Επικοινωνία:**

Υπεύθυνη επικοινωνίας: Μάνεση Αμαλία, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων  
Ωρες Επικοινωνίας: Καθημερινές 10:00π.μ με 14:00 μ.μ  
Τηλ 210 7289118,288  
emails: gkaradim@med.uoa.gr, gkoutsis@med.uoa.gr

## **Διεύθυνση**

Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Α΄ Νευρολογική Κλινική, Μονάδα Νευρογενετικής  
Βασ. Σοφίας 74, 115 28 Αθήνα

*Έκδοση  
Μονάδας Νευρογενετικής  
Α΄ Νευρολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών  
Αιγινήτειο Νοσοκομείο*