



מחלת הנטינגטון (Huntington's disease) עובדות בסיסיות לחולה

האם מחלת הנטינגטון יכולה להיות מאובחנת בטעות?

בשלבים המוקדמים, לעיתים קשה לאבחן מחלת הנטינגטון, במיוחד במידה ואין סיפור משפחתי ברור של מחלה. הקושי באבחון נובע ממגוון הסימפטומים השונים אצל החולים. בהתחלה, סימפטומים כגון דיכאון עשויים להיות יותר בולטים מאשר כוריאה. כאשר כוריאה בולטת, חולים עשויים לעבור הערכה ובדיקה גנטית לצורך אישוש האבחנה.

למה ניתן לצפות מחיים עם מחלת הנטינגטון?

עם התקדמות המחלה, הסימפטומים הבאים יגברו:

- עלייה בתנועות לא רצוניות
- שינויים בהבנה למידה וזיכרון
- שינויים בחשיבה, רגש והתנהגות
- א/ה עשוי לחוות קושי בדיבור ובבליעה. לעיתים חנק עלול להופיע. בנוסף, שינויים רגשיים עשויים להתעצם. דיכאון נפוץ. שינויים התנהגותיים אחרים כוללים:
- חוסר עניין ואכפתיות
- התנהגות אנטי-חברתית
- חוסר התמצאות
- עקשנות

פעמים רבות חולים חשים תסכול כאשר הם מבינים שהם מאבדים בהדרגה את היכולת הגופנית והשכלית. הם לא מסוגלים יותר לבצע פעילויות שגרתיות שעשו בעבר.

בשלבים המאוחרים של המחלה, החולים לעיתים עדיין מזהים אנשים ומבינים את שגרת יומם, אולם הם לא יכולים לדאוג לעצמם. חולי הנטינגטון עשויים להזדקק לעזרה קבועה 24 שעות ביממה כאשר יכולת ההליכה, דיבור, אכילה ושליטה על סוגרים נפגעת. בסוף, המחלה עשויה לגרום לחנק, דלקת ריאות או מחלה אחרת שגורמת למוות.

שאל/י את הנזירולוג לגבי הטיפולים המומלצים עבורך.

מה זה?

מחלת הנטינגטון היא מחלה מוחית ניוונית נזירולוגית כרונית. כלומר, תאי העצב מתנוונים לאורך הזמן. המחלה בדרך כלל מתחילה בגיל 30-50, אולם היא יכולה להתחיל גם בגילאים צעירים יותר. מחלת הנטינגטון משפיעה על:

- תנועה
- התנהגות
- חשיבה, הבנה, למידה, זיכרון
- אישיות
- הסימפטום הכי שכיח היא תנועה לא רצונית הנקראת כוריאה. כוריאה גורמת לתנועות דמויות ריקוד. הפרעות אחרות כולל הפרעה בדיבור ובהליכה. בנוסף עלולים להופיע הסימפטומים הבאים:
- איבוד זיכרון, ירידה בריכוז, קושי בביצוע מטלות, הפרעה בשליטה על דחפים
- דיכאון וחוסר עניין
- הפרעה בשנה
- הפרעה בתפקוד מיני
- קושי בבליעה
- נפילות
- בשנים הראשונות של המחלה יכולים להופיע שינויים קלים חשיבתיים, רגשיים והתנהגותיים בטרם הופעת סימפטומים מוטוריים.

מה הגורם למחלה?

מחלת הנטינגטון נגרמת עקב מספר חזרות גבוה של חלק מגן. הרחבה זאת גורמת לניוון מוגבר של תאים במוח. ככל שמספר החזרות גבוה יותר, גיל הופעת המחלה צעיר יותר. בדיקה גנטית ומציאת הגן הלא תקין מאשרת את האבחנה.

מחלת הנטינגטון היא מחלה תורשתית. את/ה יורש גנים, האחד מאמך והשני מאביך. במידה ולאחד ההורים יש את הגן הלא תקין, אז לכל אחד מילדיהם סיכוי של 50% לרשת את הגן ולחלות בהנטינגטון. לעיתים הורשת הגן אינה ברורה, כגון במצבים בהם ההורים נפטרים בטרם הופעת המחלה אצלם.

האם יש טיפול?

בשלב זה אין טיפול שיכול להאט או לרפא את המחלה. אמנם מחלת הנטינגטון אינה ניתנת לריפוי, אולם יש תרופות שיכולות לשפר את הסימפטומים. תרופות אלה יכולות לשפר את הפרעת התנועה, דיכאון והתנהגות. יש לשאול את הנזירולוג לגבי טיפולים תרופתיים אפשריים.