

# Maladia Neurodegenerativă progresivă Huntington (HD)

Prof. coordonator: prof. dr. Daciana Anghel

Realizat de:

- ▶ Daniel-Cristian Costache
- ▶ Anamaria Bianca Cotoarbă
- ▶ Medeea Ioana Florescu
- ▶ Gabriela Șoimu

Clasa a X-a A, C. N. “Mircea cel Bătrân”

# Cuprins

1. Noțiuni introductive
2. Cauze și transmitere
3. Simptome
4. Diagnosticare și tratament
5. Bibliografie

# HUNTINGTON'S DISEASE



**Decline in cognitive function**



**Behavioural problems**



**Physical impairments**



**GENETIC DISEASE**  
**NO CURE**



**12,000 people in the UK live with HD**



**Men and women affected**



**50% Chance of passing the gene onto each child**



**Progresses over 17-20 years until death**

**ONSET USUALLY AGE 35-60**



# 1. Noțiuni introductive

- ▶ Este o **tulburare neurodegenerativă progresivă ereditară** ce cauzează declinul celulelor nervoase din sistemul nervos central, aparând defecte și la cel vegetativ.
- ▶ În momentul de față **nu există o metodă de a vindeca această afecțiune**, însă simptomele sale pot fi ameliorate prin intermediul unor tratamente care deși nu extind durata de viață a persoanei afectate, îi pot face viața mai ușoară.
- ▶ Este considerată a fi una dintre cele mai reprezentative boli ereditare, deoarece **copiii au șansa “ideală” de 50% de a lua gena ce provoacă maladia de la părinți.**



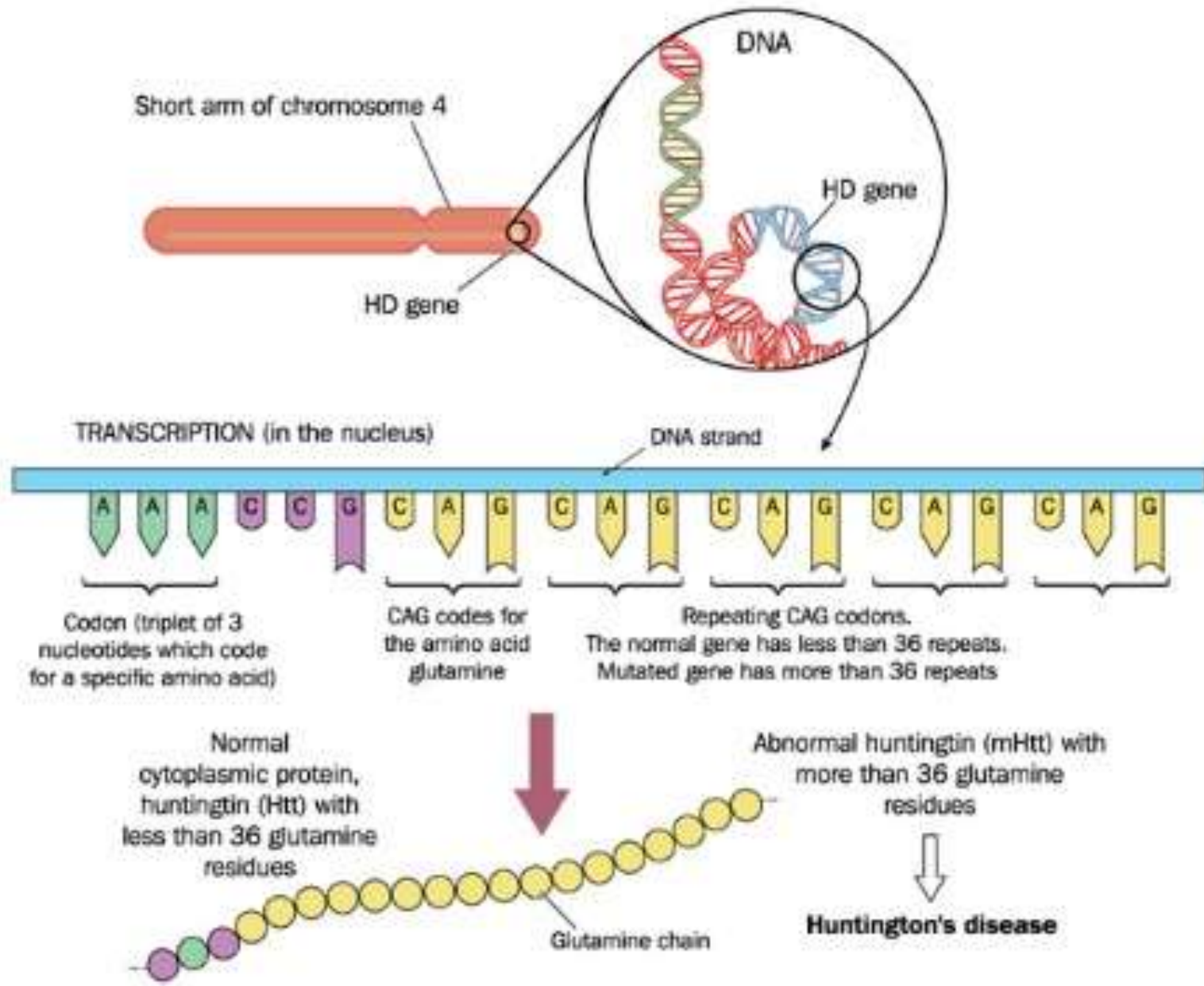
- ▶ Deși nu este foarte des întâlnită, mulți oameni pot avea această afecțiune, chiar fără să știe. Boala este foarte gravă, fiind descrisă de medici, cât și de pacienți drept “ALS, Parkinson și Alzheimer în același pachet”.



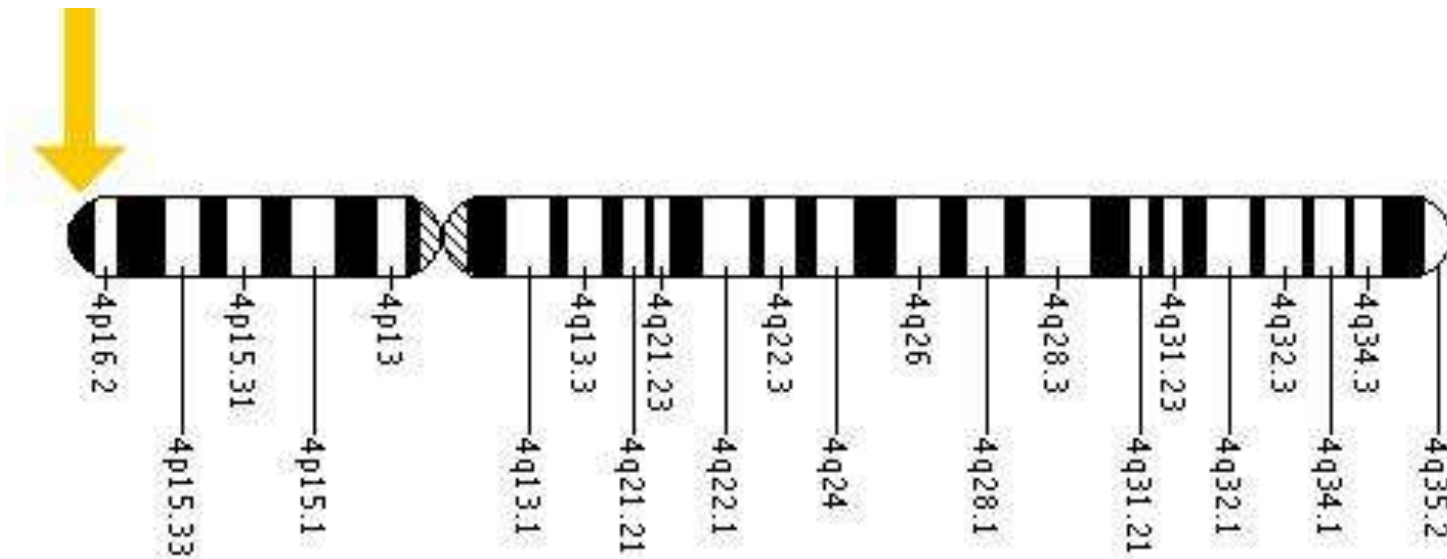
## 2. Cauze și transmitere

- ▶ Boala Huntington este cauzată de repetiția expansivă anormală trinucleotidică (**Citozină-Adenină-Guanină**), care în mod normal trebuie să fie între 7 și 35 de repetiții.
- ▶ Gena **HTT** codifică proteina numită **huntingtină** și dacă este anormală ea conduce la apariția bolii.
- ▶ Huntingtina se găsește în numeroase țesuturi ale corpului, însă **în țesuturile nervoase este concentrația cea mai mare**. Nu se cunosc cu certitudine funcțiile acestei proteine, însă se consideră că **are rol în creșterea intrauterină**.





- ▶ Maladia Huntington este o **boală autozomală ce se transmite dominant** cu o șansă de 50% de a fi căpătată de urmași, afectând femeile și bărbații în măsură egală.
- ▶ Gena HTT, numită de asemenea IT15 (“Interesting Transcript 15”) este localizată pe **brațul scurt al cromozomului 4**.





h = normal allele  
H = Huntington's allele

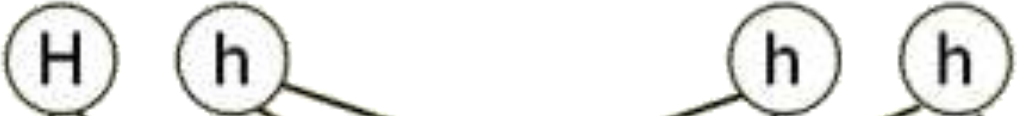
Parent 1



Parent 2



possible gametes



possible combination of alleles in offspring



Huntington's

Huntington's

normal

normal



# 3. Simptome

- ▶ Boala debutează târziu în viață, în jurul vârstei de 30-50 de ani, simptomele agravându-se progresiv pe o perioadă de aproximativ 15 ani, până la moartea pacientului. Puține dintre decese sunt datorate bolii propriu-zise, factorul fatal fiind complicațiile dobândite de organism atunci când este foarte slăbit, de exemplu pneumonia sau infarctul miocardic.





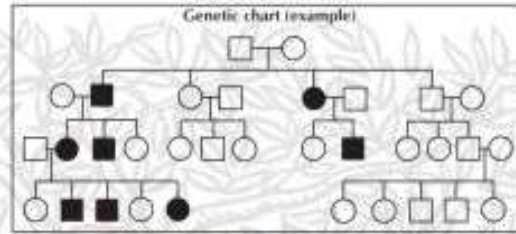
► Simptomele acestei afecțiuni includ:

- Coree (mișcări involuntare ale corpului; “chorea” înseamnă dans în limba greacă);
- Tulburări ale memoriei, incapacitatea de a raționa;
- Dificultăți în respirație;
- Demență;
- Tulburări în vorbire;
- Dificultăți în înghițire, pierdere din greutate;
- Schimbări ale personalității, depresie.



# Chorea

**Huntington disease**  
Middle-aged person;  
mental deterioration,  
grimacing, choreiform  
movements



Young women exhibiting  
choreiform movements  
**Differential diagnosis**  
Sydenham chorea  
Lupus erythematosus  
Chorea gravidarum  
Drug effects



CT scan of brain; atrophy of caudate  
nucleus and enlargement of ventricles



## 4. Diagnosticare și tratament

- ▶ Este posibil **Screening-ul embrionar**, astfel încât persoanele bolnave sau cu risc crescut vor putea fi sigure că nu au transmis boala copiilor.
- ▶ Mamele care suferă de mutații ale genei HTT pot realiza analize fătului pentru a se asigura că acesta este sănătos, în caz contrar putând fi luat în considerare avortul.



- ▶ Boala Huntington este **incurabilă**, **progresivă**, însă pacienților li se poate reduce din amplitudinea simptomelor prin diferite tratamente.



# ALTERNATIVE HUNTINGTON'S DISEASE TREATMENTS

## CREATINE

Researchers found that treatment slowed regional brain atrophy and progression of presymptomatic HD. In addition, creatine has long been known to help restore ATP and maintain cellular energy.

ASIDE FROM **CREATINE**, numerous other supplements and complementary forms of medicine are being studied in regard to their ability to stall, prevent or reverse brain and nerve damage, including:

- ANTIOXIDANTS
- COENZYME Q10
- VITAMIN E
- ETHYL-EPA
- IDEBENONE
- HOLISTIC HEALTH TECHNIQUES

Various alternative therapies are now commonly being used to reverse cognitive disorders, including:

avoiding chronic stress

focusing on individualizing treatments and treating the whole person

promoting relaxation, self-care and self-healing

focusing on good nutrition and a nutrient-dense diet that is anti-inflammatory

using preventive practices like exercise, sleep and avoiding toxin exposure

Dr. Axe

www.draxxe.com

# HUNTINGTON'S DISEASE

Huntington's disease is an inherited progressive neurodegenerative disorder which impairs cognition, causes issues with movement, and has associated behavioral changes and emotional problems. There is currently no cure for Huntington's disease, but research is focused on understanding the function of the Huntington's disease gene.



## SYMPTOMS/DISORDERS (2)

- **Movement disorders:** Chorea, dystonia, problems with speaking/swallowing, uncoordinated fine motor skills
- **Psychiatric disorders:** Depression, insomnia, fatigue, bipolar disorder
- **Cognitive impairments:** Trouble learning, difficulties with spatial perception

**NOVUS**  
BIOLOGICALS

Learn more about Huntington's disease at  
[www.novusbio.com/diseases/huntington-disease.html](http://www.novusbio.com/diseases/huntington-disease.html)





- ▶ De asemenea, au fost înființate diverse **campanii și organizații pentru a ajuta oamenii bolnavi de HD**, precum HDSA (Huntington's Disease Society of America), IHA (International Huntington Association), HDYO (Huntington's Disease Youth Organisation).



# 5. Bibliografie

- ▶ Toma N. & Gavrilă L. (2004) – *Manual de Biologie*, Edit. Economică Preuniversitaria, București;
- ▶ Raicu P.(1997) – *Genetică generală și umană*, Edit. Humanitas, București;
- ▶ Bohîlțea L. C. - *Genetică Medicală – Note de curs*, Edit. Medicală, București;
- ▶ Bruckner I. (2013) - *Semiologie medicală și Diagnostic diferențial*, Edit. Medicală, București;
- ▶ Dorin Dragoș (2011) - *Semiologie medicală – Note de curs*, Edit. Universitară Carol Davila, Burești;
- ▶ Paul H. Young, Paul A. Young (2000) - *Neuroanatomie generală și clinică*, Edit. Medicală Callisto, București;
- ▶ <http://hdsa.org>
- ▶ <http://www.netdoctor.co.uk/conditions/brain-and-nervous-system/a12156/huntingtons-disease/>

